

Curriculum scientifico e professionale, ai sensi dell'art. 8 del DPR n. 484/97, in cui sia documentata una specifica attività professionale ed adeguata esperienza, ai sensi dell'art. 6 del citato DPR n. 484/97

Il sottoscritto Corrado Romano, nato a Avola il 22/11/1957, consapevole, ai sensi dell'art. 76 del D.P.R. 445/2000, che dichiarazioni mendaci, formazione o uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali in materia,

DICHIARA:

Il Prof. Corrado Romano, nato ad Avola il 22/11/1957, si è laureato il 2 novembre 1982 con il massimo dei voti in Medicina e Chirurgia a Roma, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore. Si è specializzato con il massimo dei voti e la lode presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Catania in Pediatria il 10 luglio 1989 ed in Genetica Medica il 4 Novembre 1993.

1. Tipologia delle Istituzioni in cui sono allocate le Strutture presso cui il Prof. Romano ha svolto le sue attività e Tipologia delle prestazioni erogate dalle strutture medesime

Le Strutture presso le quali il Prof. Romano ha svolto la propria attività sono l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria Santissima ONLUS di Troina (dall'1/11/1988 al 31/10/2021), l'Università degli Studi di Catania (dall'1/11/2021 a tutt'oggi) e, a seguito di apposita Convenzione per l'attività assistenziale con l'Università degli Studi di Catania, l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G. Rodolico-San Marco" dal 16/11/2022 a tutt'oggi.

L'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (I.R.C.C.S.) Associazione Oasi Maria Santissima ONLUS - Ospedale Classificato è un ente a rilevanza nazionale, che si prefigge obiettivi di ricerca scientifica insieme a prestazioni di ricovero e cura di alta specialità «per lo studio multidisciplinare delle cause congenite ed acquisite del ritardo mentale e della involuzione cerebrale senile, individuazione dei mezzi di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione».

Il riconoscimento di IRCCS è stato ottenuto dall'Associazione Oasi Maria Santissima ONLUS nell'anno 1988, con decreto interministeriale dal Ministero della Sanità di concerto con il Ministero della Pubblica Istruzione, riconfermato nell'anno 1993 e successivamente riconosciuto nei trienni 2006 - 2009 - 2012 - 2015, ai sensi e secondo i criteri del D.Lgs. 288/03.

L'IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima ONLUS é:

- Centro di riferimento regionale "per la cura, la prevenzione, la diagnosi, la riabilitazione e la ricerca delle patologie genetiche associate al ritardo mentale e all'involuzione cerebrale senile, comprese l'Alzheimer e tutte le patologie in comorbilità o derivate da complicanze" (D.A. del 28/10/1999 ai sensi e per gli effetti dell'art. 5 del D.A. n. 29684 del 6/08/1999);
- Membro della rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare (D.A. del 12/11/2001, pubblicato nella G.U.R.S. del 14/12/2001 n. 60 ai sensi del D.M. 18/05/2001 n. 279);
- Ospedale di fascia "A" che eroga prestazioni sanitarie in regime di accreditamento con il Servizio Sanitario Nazionale (D.A. del 12/06/2002);
- Centro di riferimento regionale per patologie di alta specializzazione e di alto interesse sociale e sanitario" (D.A. del 23/10/2003);
- Ospedale classificato di interesse regionale (D.A. del 21/09/2010);

- Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, la Diagnosi e la Cura delle Malattie Genetiche Rare associate al Ritardo Mentale ed all'Involuzione Cerebrale Senile (DA n.617 del 28 Marzo 2013);
- Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, la Diagnosi e la Cura delle Genodermatosi (DA n.617 del 28 Marzo 2013).” (dal sito istituzionale: <http://www.irccs.oasi.en.it/index.php/it/istituto/chi-siamo>).

Con C.C.A.L., stipulato in data 10.10.2001 in Troina, nonché col successivo Regolamento Generale del Personale del 17.09.2005 l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. ha portato a compimento l'adeguamento del proprio Ordinamento del personale alle disposizioni del D.Lgs. 30.12.1992 n° 502. Ai sensi dell'art. 25 comma I° del D.P.R. 20/12/1979 n° 761 come pubblicato sul Supplemento Ordinario alla Gazzetta Ufficiale n° 45 del 15/02/1980, "I servizi e i titoli acquisiti negli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico sono equiparati, ai fini degli esami di idoneità ed ai fini dei concorsi di assunzione e dei trasferimenti, ai corrispondenti servizi e titoli acquisiti presso le Unità Sanitarie Locali". L'art. 15 undecies, del D.Lgs. del 30.12.1992 n° 502 (come introdotto dall'art. 134 del D.Lgs. del 19.06.1999 n° 229), stabilì che "..... gli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico di Diritto Privato adeguano i propri Ordinamenti del personale alle disposizioni del presente Decreto. A seguito di tale adeguamento, al personale dei predetti Istituti si applicano le disposizioni di cui all'art. 25 del D.P.R. 20/12/1979 n° 761, anche per quanto attiene ai trasferimenti da e verso le strutture pubbliche".

L'Università degli Studi di Catania è la più antica Università della Sicilia, essendo stata fondata nel 1434. L'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G. Rodolico-San Marco" è la sede ospedaliera nella quale si svolgono le attività di assistenza, didattica e ricerca proprie dei Policlinici Universitari. All'interno del D.A.I. di Diagnostica di Immagini e di Laboratorio è strutturata l'U.O.C. di Genetica Medica, che è Centro di Riferimento per le Malattie Rare dell'Area Nosologica "Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche" e Centro Hub di Genetica Medica per la Sicilia Orientale. Questa struttura svolge attività di consulenza genetica per pazienti ed utenti, in epoca preconcezionale, prenatale e postnatale, finalizzate alla diagnosi, alla prevenzione e al migliore trattamento possibile di malattie genetiche ed effettua consulenze legate ai test genetici (pre test e post test), diagnosi cliniche di malformazioni, difetti congeniti e sindromi genetiche, consulenze per le UU.OO.CC. dell'Azienda.

2. Posizione funzionale del candidato nelle strutture presso le quali lo stesso ha svolto la sua attività e sue competenze, con indicazione di eventuali specifici ambiti di autonomia professionale con funzioni di direzione, ruoli di responsabilità rivestiti, scenario organizzativo in cui ha operato il dirigente ed i particolari risultati ottenuti nelle esperienze professionali precedenti;

Durante la sua attività lavorativa presso l'IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima di Troina, dallo 01/11/2000 al 31/08/2008 è stato, in qualità di vincitore di pubblico concorso, Dirigente di 2° Livello (Medico Primario) dell'Unità Operativa di Pediatria; dallo 01/09/2008 al 31/10/2021 è stato, a seguito di selezione pubblica, Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Pediatria e Genetica Medica che, dal 28 febbraio 2018, è Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare dell'Area Nosologica Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche. Dal Febbraio 2017 all'ottobre 2021 è stato Direttore ad interim dell'UOC Laboratorio di Genetica Medica e del Dipartimento dei Laboratori. Dal 25 Febbraio 2014 al 31 Gennaio 2017 è stato Direttore del Dipartimento per il Ritardo Mentale. Dal 18 Maggio 2011 fino al 27 Febbraio 2018 è stato

Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Genetiche Rare con Ritardo Mentale e Involuzione Cerebrale. È stato eletto Presidente del Comitato Etico IRCCS Sicilia-Oasi Maria SS per il periodo 2019-2022 nella seduta del 22 luglio 2019.

Dopo la sua presa di servizio presso l'Università degli Studi di Catania in data 01/11/2021 in qualità di Professore Associato di Genetica Medica (SSD MED/03) a tempo pieno e di durata indeterminata, in virtù del superamento di apposito Concorso pubblico, dal 16/11/2022 svolge attività assistenziale presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G. Rodolico-San Marco" nell'UOC di Genetica Medica.

3. Tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni effettuate dal candidato, anche con riguardo all'attività/casistica trattata nei precedenti incarichi, misurabile in termini di volume e complessità:

Presso l'IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima, durante la direzione del Prof. Corrado Romano l'UOC di Pediatria e Genetica Medica ha effettuato dall'Aprile 2014 all'Ottobre 2021 7946 ricoveri di pazienti con Disturbi del Neurosviluppo. Dall'Aprile 2014 all'Ottobre 2021, il Prof. Corrado Romano ha eseguito 6916 Consulenze genetiche pre e post-test. L'UOC Laboratorio di Genetica Medica dal Febbraio 2017 all'Ottobre 2021 ha refertato 2755 test generici di Citogenomica (array CGH), 1277 test genetici di genetica molecolare, 219 test genetici di studi di espressione dell'RNA messaggero e 30 cariotipi. Il Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare ha preso in carico 1168 pazienti affetti da 88 diverse malattie rare.

Presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G. Rodolico-San Marco", dal 16/11/2022 Dopo la sua presa di servizio presso l'Università degli Studi di Catania in data 01/11/2021 in qualità di Professore Associato di Genetica Medica (SSD MED/03) a tempo pieno e di durata indeterminata, in virtù del superamento di apposito Concorso pubblico, dal 16/11/2022 svolge attività assistenziale presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G. Rodolico-San Marco" nell'UOC di Genetica Medica. Fino al 10/10/2023 ha svolto attività di supervisione del personale medico a contratto libero professionale del Centro di Riferimento Malattie Rare Area Nosologica Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche/UOC di Genetica Medica e di tutorato degli Specializzandi della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica. Durante tale periodo sono state effettuate 796 prestazioni professionali, suddivise in 750 Consulenze genetiche postnatali, 5 Consulenze genetiche prenatale e 41 Consulenze genetiche preconcezionali. Dall'11/10/2023, in seguito all'interruzione del suddetto rapporto di lavoro libero professionale di personale medico assegnato al suddetto Centro di Riferimento Malattie Rare, l'attività di supervisione è mutata in personale ed esclusiva esecuzione delle prestazioni professionali del suddetto Centro di Riferimento Malattie Rare/Ambulatorio di Genetica Medica/UOC di Genetica Medica, rimanendo invariato il ruolo di tutorato degli Specializzandi della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica. La suddetta attività professionale, aggiornata alla data del 22/04/2024, è consistita in un totale di 386 prestazioni professionali, suddivise in 232 Consulenze genetiche di primo accesso o pre-test, 83 Consulenze genetiche post-test, 29 Consulenze genetiche intra-aziendali e 42 Certificazioni e prese in carico di nuovi pazienti con malattie rare.

4. Produzione scientifica, valutata in relazione all'attinenza alla disciplina ed in relazione alla pubblicazione su riviste nazionali ed internazionali, caratterizzate da criteri di filtro nell'accettazione dei lavori, nonché al suo impatto sulla comunità scientifica

La sua **attività scientifica** si è focalizzata principalmente sulla Genetica Medica dei Disturbi del Neurosviluppo, contribuendo a delineare nuove sindromi genetiche associate a Disturbi del Neurosviluppo, come la Delezione 17q21.31, la Delezione 15q13.3, la Delezione 1q21.1, la Delezione

2q23.1, la Delezione 16p12.1, la Duplicazione 7q11.23, l'aploinsufficienza dei geni *ADNP*, *CHD8*, *DYRK1A*, *NAA15*, *DDX3X*, *ACTL6B*, *ADGRB3*, *FBX011*, *CSDE1* e *TANC2*. Altro argomento rilevante della sua attività di ricerca è stato la sindrome di Down, in particolare per quanto riguarda il protocollo clinico di follow up, la correlazione genotipo-fenotipo, le comorbidità, i biomarkers del declino cognitivo e, ultimi in ordine di tempo, ma certo non ultimi per interesse scientifico, gli studi di espressione di geni che ne modulato il fenotipo. Questa attività scientifica su 116 diversi Giornali Scientifici è testimoniata dalla presenza nei Database Scientifici Internazionali, come ORCID (<https://orcid.org/0000-0003-1049-0683>) e come Research.com, che gli attribuisce il Rank n° 68 fra i genetisti italiani, con un D-index di 48, 12206 citazioni e 219 pubblicazioni scientifiche nella disciplina (<https://research.com/scientists-rankings/genetics/it>). Scopus (Scopus Author ID: 55143187900) gli accredita un indice H di 48 con 260 pubblicazioni scientifiche che sono state citate 11.014 volte; Web of Science (Web of Science ResearcherID: B-9695-2008) gli assegna un indice H di 48 con 226 pubblicazioni scientifiche selezionate nella Web of Science Core Collection e 10415 citazioni (Titolo 68) <https://1drv.ms/b/s!AuIq2yIDfVehgs1BAhqrLMWeYARMzw>

L'elenco delle sue pubblicazioni è il seguente:

- 1) Grasso M, Fidilio A, L'Episcopo F, Recupero M, Barone C, Bacalini MG, Benatti C, Giambirtone MC, Caruso G, Greco D, Di Nuovo S, **Romano C**, Ferri R, Buono S, Cuello AC, Blom JMC, Tascetta F, Piazza PV, De La Torre R, Caraci F. Low TGF- β 1 plasma levels are associated with cognitive decline in Down syndrome. *Front Pharmacol.* 2024;15:1379965. doi: 10.3389/fphar.2024.1379965. eCollection 2024. PubMed PMID: 38576478; PubMed Central PMCID: PMC10991739.
- 2) Li D, Wang Q, Bayat A, Battig MR, Zhou Y, Bosch DG, van Haaften G, Granger L, Petersen AK, Pérez-Jurado LA, Aznar-Laín G, Aneja A, Hancarova M, Bendova S, Schwarz M, Kremlikova Pourova R, Sedlacek Z, Keena BA, March ME, Hou C, O'Connor N, Bhoj EJ, Harr MH, Lemire G, Boycott KM, Towne M, Li M, Tarnopolsky M, Brady L, Parker MJ, Faghfoury H, Parsley LK, Agolini E, Dentici ML, Novelli A, Wright M, Palmquist R, Lai K, Scala M, Striano P, Iacomino M, Zara F, Cooper A, Maarup TJ, Byler M, Lebel RR, Balci TB, Louie R, Lyons M, Douglas J, Nowak C, Afenjar A, Hoyer J, Keren B, Maas SM, Motazacker MM, Martinez-Agosto JA, Rabani AM, McCormick EM, Falk MJ, Ruggiero SM, Helbig I, Møller RS, Tessarollo L, Tomassoni Ardori F, Palko ME, Hsieh TC, Krawitz PM, Ganapathi M, Gelb BD, Jobanputra V, Wilson A, Grealley J, Jacquemont S, Jizi K, Bruel AL, Quelin C, Misra VK, Chick E, **Romano C**, Greco D, Arena A, Morleo M, Nigro V, Seyama R, Uchiyama Y, Matsumoto N, Taira R, Tashiro K, Sakai Y, Yigit G, Wollnik B, Wagner M, Kutsche B, Hurst AC, Thompson ML, Schmidt R, Randolph L, Spillmann RC, Shashi V, Higginbotham EJ, Cordeiro D, Carnevale A, Costain G, Khan T, Funalot B, Tran Mau-Them F, Fernandez Garcia Moya L, García-Miñaur S, Osmond M, Chad L, Quercia N, Carrasco D, Li C, Sanchez-Valle A, Kelley M, Nizon M, Jensson BO, Sulem P, Stefansson K, Gorokhova S, Busa T, Rio M, Hadj Habdallah H, Lesieur-Sebellin M, Amiel J, Pingault V, Mercier S, Vincent M, Philippe C, Fatus-Fauconnier C, Friend K, Halligan RK, Biswas S, Rosser J, Shoubridge C, Corbett M, Barnett C, Gecz J, Leppig K, Slavotinek A, Marcelis C, Pfundt R, de Vries BB, van Slegtenhorst MA, Brooks AS, Cogne B, Rambaud T, Tümer Z, Zackai EH, Akizu N, Song Y, Hakonarson H. Spliceosome malfunction causes neurodevelopmental disorders with overlapping features. *J Clin Invest.* 2024 Jan 2;134(1). doi: 10.1172/JCI1171235. PubMed PMID: 37962958; PubMed Central PMCID: PMC10760965.
- 3) Smolen C, Jensen M, Dyer L, Pizzo L, Tyryshkina A, Banerjee D, Rohan L, Huber E, El Khattabi L, Prontera P, Caberg JH, Van Dijck A, Schwartz C, Faivre L, Callier P, Mosca-Boidron AL, Lefebvre M, Pope K, Snell P, Lockhart PJ, Castiglia L, Galesi O, Avola E, Mattina T, Fichera M, Luana Mandarà GM, Bruccheri MG, Pichon O, Le Caignec C, Stoeva

- R, Cuinat S, Mercier S, Bénéteau C, Blesson S, Nordsletten A, Martin-Coignard D, Sistermans E, Kooy RF, Amor DJ, **Romano C**, Isidor B, Juusola J, Girirajan S. Assortative mating and parental genetic relatedness contribute to the pathogenicity of variably expressive variants. *Am J Hum Genet.* 2023 Dec 7;110(12):2015-2028. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.10.015. Epub 2023 Nov 17. PubMed PMID: 37979581; PubMed Central PMCID: PMC10716518.
- 4) Salemi M, Mandarà LGM, Salluzzo MG, Schillaci FA, Castiglione R, Cordella A, Iorio R, Perrotta CS, Ferri R, **Romano C**. NGS study in a sicilian case series with a genetic diagnosis for Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome (PRNP, p.P102L). *Mol Biol Rep.* 2023 Nov;50(11):9715-9720. doi: 10.1007/s11033-023-08764-z. Epub 2023 Oct 9. PubMed PMID: 37812352.
 - 5) Morleo M, Venditti R, Theodorou E, Briere LC, Rosello M, Tirozzi A, Tammaro R, Al-Badri N, High FA, Shi J, Putti E, Ferrante L, Cetrangolo V, Torella A, Walker MA, Tenconi R, Iascone M, Mei D, Guerrini R, van der Smagt J, Kroes HY, van Gassen KLI, Bilal M, Umair M, Pingault V, Attie-Bitach T, Amiel J, Ejaz R, Rodan L, Zollino M, Agrawal PB, Del Bene F, Nigro V, Sweetser DA, Franco B. De novo missense variants in phosphatidylinositol kinase PIP5KI γ underlie a neurodevelopmental syndrome associated with altered phosphoinositide signaling. *Am J Hum Genet.* 2023 Aug 3;110(8):1377-1393. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.06.012. Epub 2023 Jul 13. PubMed PMID: 37451268; PubMed Central PMCID: PMC10432144.
 - 6) Amenta S, Marangi G, Orteschi D, Frangella S, Gurrieri F, Paccagnella E, Scala M, Romano F, Capra V, Nigro V, Zollino M. CHAMP1-related disorders: pathomechanisms triggered by different genomic alterations define distinct nosological categories. *Eur J Hum Genet.* 2023 Jun;31(6):648-653. doi: 10.1038/s41431-023-01305-z. Epub 2023 Feb 16. Review. PubMed PMID: 36797464; PubMed Central PMCID: PMC10250409.
 - 7) Miceli M, Failla P, Saccuzzo L, Galesi O, Amata S, **Romano C**, Bonaglia MC, Fichera M. Trait - driven analysis of the 2p15p16.1 microdeletion syndrome suggests a complex pattern of interactions between candidate genes. *Genes Genomics.* 2023 Apr;45(4):491-505. doi: 10.1007/s13258-023-01369-7. Epub 2023 Feb 20. PubMed PMID: 36807877; PubMed Central PMCID: PMC10027778.
 - 8) Borgione E, Lo Giudice M, Santa Paola S, Giuliano M, Di Blasi FD, Di Stefano V, Lupica A, Brighina F, Pettinato R, **Romano C**, Scuderi C. The Mitochondrial tRNA(Ser(UCN)) Gene: A Novel m.7484A>G Mutation Associated with Mitochondrial Encephalomyopathy and Literature Review. *Life (Basel).* 2023 Feb 16;13(2). doi: 10.3390/life13020554. Review. PubMed PMID: 36836911; PubMed Central PMCID: PMC9963529.
 - 9) Salvatore M, Torreri P, Grugni G, Rocchetti A, Maghnie M, Patti G, Crinò A, Elia M, Greco D, **Romano C**, Franzese A, Mozzillo E, Colao A, Pugliese G, Pagotto U, Lo Preiato V, Scarano E, Schiavariello C, Tornese G, Fintini D, Bocchini S, Osimani S, De Sanctis L, Sacco M, Rutigliano I, Delvecchio M, Faienza MF, Wasniewska M, Corica D, Stagi S, Guazzarotti L, Maffei P, Dassie F, Taruscio D. The Italian registry for patients with Prader-Willi syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 Feb 15;18(1):28. doi: 10.1186/s13023-023-02633-5. PubMed PMID: 36793093; PubMed Central PMCID: PMC9930253.
 - 10) Salemi M, Cosentino F, Lanza G, Cantone M, Salluzzo MG, Giurato G, Borgione E, Marchese G, Santa Paola S, Lanuzza B, **Romano C**, Ferri R. mRNA expression profiling of mitochondrial subunits in subjects with Parkinson's disease. *Arch Med Sci.* 2023;19(3):678-686. doi: 10.5114/aoms/131629. eCollection 2023. PubMed PMID: 37313207; PubMed Central PMCID: PMC10259399.
 - 11) Scuderi C, Santa Paola S, Lo Giudice M, Di Blasi FD, Giusto S, Di Vita G, Pettinato R, Vitello GA, **Romano C**, Buono S, Salpietro V, Houlden H, Borgione E. Mitochondrial

- DNA involvement in patients with autism spectrum disorders and intellectual disability .
Research in Autism Spectrum Disorders 100(2023)102084.
- 12) Galesi O, Di Blasi FD, Grillo L, Elia F, Giambirtone MC, Figura MG, Rizzo B, Buono S, **Romano C**. Dyslexia and Attention Deficit Hyperactivity Disorder Associated to a De Novo 1p34.3 Microdeletion. *Genes (Basel)*. 2022 Oct 23;13(11). doi: 10.3390/genes13111926. PubMed PMID: 36360163; PubMed Central PMCID: PMC9689888.
 - 13) Scala M, Nishikawa M, Ito H, Tabata H, Khan T, Accogli A, Davids L, Ruiz A, Chiurazzi P, Cericola G, Schulte B, Monaghan KG, Begtrup A, Torella A, Pinelli M, Denomme-Pichon AS, Vitobello A, Racine C, Mancardi MM, Kiss C, Guerin A, Wu W, Gabau Vila E, Mak BC, Martinez-Agosto JA, Gorin MB, Duz B, Bayram Y, Carvalho CMB, Vengoechea JE, Chitayat D, Tan TY, Callewaert B, Kruse B, Bird LM, Faivre L, Zollino M, Biskup S, Striano P, Nigro V, Severino M, Capra V, Costain G, Nagata KI. Variant-specific changes in RAC3 function disrupt corticogenesis in neurodevelopmental phenotypes. *Brain*. 2022 Sep 14;145(9):3308-3327. doi: 10.1093/brain/awac106. PubMed PMID: 35851598; PubMed Central PMCID: PMC9473360.
 - 14) Tomaselli V, Ferrara P, Cantone GG, Romeo AC, Rust S, Saitta D, Caraci F, **Romano C**, Thangaraju M, Zuccarello P, Rose J, Ferrante M, Belsey J, Cibella F, Caci G, Ferri R, Polosa R. The effect of laboratory-verified smoking on SARS-CoV-2 infection: results from the Troina sero-epidemiological survey. *Intern Emerg Med*. 2022 Sep;17(6):1617-1630. doi: 10.1007/s11739-022-02975-1. Epub 2022 Apr 14. PubMed PMID: 35419722; PubMed Central PMCID: PMC9007731.
 - 15) Apuril Velgara ES, Mariani M, Torella A, Musacchia F, Nigro V, Selicorni A. Cantù syndrome: Report of a patient with a novel variant in KCNJ8 and revision of literature. *Am J Med Genet A*. 2022 Jun;188(6):1661-1666. doi: 10.1002/ajmg.a.62710. Epub 2022 Mar 3. Review. PubMed PMID: 35243770.
 - 16) Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, Gentile M, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, Briuglia S, La Rosa MA, Grillo L, **Romano C**, Bianca S, Malacarne M, Busè M, Piccione M, Larizza L. 12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. 2022 Apr 27;13(5). doi: 10.3390/genes13050780. Review. PubMed PMID: 35627165; PubMed Central PMCID: PMC9141874.
 - 17) **Romano C**. Genetics and Clinical Neuroscience in Intellectual Disability. *Brain Sci*. 2022 Mar 2;12(3). doi: 10.3390/brainsci12030338. PubMed PMID: 35326293; PubMed Central PMCID: PMC8946658.
 - 18) Salemi M, Cannarella R, Cimino L, Condorelli RA, Giurato G, Marchese G, Cordella A, Santa Paola S, **Romano C**, LA Vignera S, Calogero AE. GPR56 gene down-regulation in patients with Klinefelter Syndrome: a candidate for infertility?. *Minerva Endocrinol (Torino)*. 2021 Dec;46(4):384-388. doi: 10.23736/S2724-6507.20.03357-X. Epub 2020 Dec 17. PubMed PMID: 33331742.
 - 19) Polosa R, Tomaselli V, Ferrara P, Romeo AC, Rust S, Saitta D, Caraci F, **Romano C**, Thangaraju M, Zuccarello P, Rose J, Cantone GG, Ferrante M, Belsey J, Cibella F, Interlandi E, Ferri R. Seroepidemiological Survey on the Impact of Smoking on SARS-CoV-2 Infection and COVID-19 Outcomes: Protocol for the Troina Study. *JMIR Res Protoc*. 2021 Nov 22;10(11):e32285. doi: 10.2196/32285. PubMed PMID: 34678752; PubMed Central PMCID: PMC8610447.
 - 20) Pepe P, Vatrano S, Cannarella R, Calogero AE, Marchese G, Ravo M, Fraggetta F, Pepe L, Pennisi M, **Romano C**, Ferri R, Salemi M. A study of gene expression by RNA-seq in patients with prostate cancer and in patients with Parkinson disease: an example of inverse

- comorbidity. *Mol Biol Rep*. 2021 Nov;48(11):7627-7631. doi: 10.1007/s11033-021-06723-0. Epub 2021 Oct 10. PubMed PMID: 34628580.
- 21) Salemi M, Cannarella R, Marchese G, Salluzzo MG, Ravo M, Barone C, Giudice ML, Calogero AE, **Romano C**. Role of long non-coding RNAs in Down syndrome patients: a transcriptome analysis study. *Hum Cell*. 2021 Nov;34(6):1662-1670. doi: 10.1007/s13577-021-00602-3. Epub 2021 Sep 12. PubMed PMID: 34510387.
- 22) Salemi M, Cannarella R, Marchese G, Salluzzo MG, Ravo M, Barone C, Cordella A, Caniglia S, Castiglione R, Ragalmuto A, Calogero AE, **Romano C**. CCR3 gene overexpression in patients with Down syndrome. *Mol Biol Rep*. 2021 Jun;48(6):5335-5338. doi: 10.1007/s11033-021-06503-w. Epub 2021 Jun 28. PubMed PMID: 34184200.
- 23) Greco D, Vetri L, Ragusa L, Vinci M, Gloria A, Occhipinti P, Costanzo AA, Quatrosi G, Roccella M, Buono S, **Romano C**. Prader-Willi Syndrome with Angelman Syndrome in the Offspring. *Medicina (Kaunas)*. 2021 May 8;57(5). doi: 10.3390/medicina57050460. PubMed PMID: 34066798; PubMed Central PMCID: PMC8150800.
- 24) Catusi I, Garzo M, Capra AP, Briuglia S, Baldo C, Canevini MP, Cantone R, Elia F, Forzano F, Galesi O, Grosso E, Malacarne M, Peron A, **Romano C**, Sacconi M, Larizza L, Recalcati MP. 8p23.2-pter Microdeletions: Seven New Cases Narrowing the Candidate Region and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. 2021 Apr 27;12(5). doi: 10.3390/genes12050652. PubMed PMID: 33925474; PubMed Central PMCID: PMC8146486.
- 25) Gillentine MA, Wang T, Hoekzema K, Rosenfeld J, Liu P, Guo H, Kim CN, De Vries BBA, Vissers LELM, Nordenskjold M, Kvarnung M, Lindstrand A, Nordgren A, Gecz J, Iacone M, Cereda A, Scatigno A, Maitz S, Zanni G, Bertini E, Zweier C, Schuhmann S, Wiesener A, Pepper M, Panjwani H, Torti E, Abid F, Anselm I, Srivastava S, Atwal P, Bacino CA, Bhat G, Cobian K, Bird LM, Friedman J, Wright MS, Callewaert B, Petit F, Mathieu S, Afenjar A, Christensen CK, White KM, Elpeleg O, Berger I, Espineli EJ, Fagerberg C, Brasch-Andersen C, Hansen LK, Feyma T, Hughes S, Thiffault I, Sullivan B, Yan S, Keller K, Keren B, Mignot C, Kooy F, Meuwissen M, Basinger A, Kukolich M, Philips M, Ortega L, Drummond-Borg M, Lauridsen M, Sorensen K, Lehman A, Lopez-Rangel E, Levy P, Lessel D, Lotze T, Madan-Khetarpal S, Sebastian J, Vento J, Vats D, Benman LM, Mckee S, Mirzaa GM, Muss C, Pappas J, Peeters H, **Romano C**, Elia M, Galesi O, Simon MEH, van Gassen KLI, Simpson K, Stratton R, Syed S, Thevenon J, Palafoll IV, Vitobello A, Bournez M, Faivre L, Xia K, Earl RK, Nowakowski T, Bernier RA, Eichler EE. Rare deleterious mutations of HNRNP genes result in shared neurodevelopmental disorders. *Genome Med*. 2021 Apr 19;13(1):63. doi: 10.1186/s13073-021-00870-6. PubMed PMID: 33874999; PubMed Central PMCID: PMC8056596.
- 26) Serra G, Memo L, Coscia A, Giuffrè M, Iuculano A, Lanna M, Valentini D, Contardi A, Filippeschi S, Frusca T, Mosca F, Ramenghi LA, **Romano C**, Scopinaro A, Villani A, Zampino G, Corsello G. Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. *Ital J Pediatr*. 2021 Apr 19;47(1):94. doi: 10.1186/s13052-021-01044-1. PubMed PMID: 33874990; PubMed Central PMCID: PMC8054427.
- 27) Cannarella R, Salemi M, Condorelli RA, Cimino L, Giurato G, Marchese G, Cordella A, **Romano C**, La Vignera S, Calogero AE. SOX13 gene downregulation in peripheral blood mononuclear cells of patients with Klinefelter syndrome. *Asian J Androl*. 2021 Mar-Apr;23(2):157-162. doi: 10.4103/aja.aja_37_20. PubMed PMID: 33109779; PubMed Central PMCID: PMC7991811.
- 28) Innella G, Greco D, Carli D, Magini P, Giorgio E, Galesi O, Ferrero GB, **Romano C**, Brusco A, Graziano C. Clinical spectrum and follow-up in six individuals with Lamb-

- Shaffer syndrome (SOX5). *Am J Med Genet A*. 2021 Feb;185(2):608-613. doi: 10.1002/ajmg.a.62001. Epub 2020 Dec 9. PubMed PMID: 33296143.
- 29) Ciaccio C, Duga V, Pantaleoni C, Esposito S, Moroni I, Pinelli M, Castello R, Nigro V, Chiapparini L, D'Arrigo S. Milder presentation of TELO2-related syndrome in two sisters homozygous for the p.Arg609His pathogenic variant. *Eur J Med Genet*. 2021 Jan;64(1):104116. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104116. Epub 2020 Dec 8. PubMed PMID: 33307281.
- 30) Cappuccio G, Sayou C, Tanno PL, Tisserant E, Bruel AL, Kennani SE, Sá J, Low KJ, Dias C, Havlovicová M, Hančárová M, Eichler EE, Devillard F, Moutton S, Van-Gils J, Dubourg C, Odent S, Gerard B, Piton A, Yamamoto T, Okamoto N, Firth H, Metcalfe K, Moh A, Chapman KA, Aref-Eshghi E, Kerkhof J, Torella A, Nigro V, Perrin L, Piard J, Le Guyader G, Jouan T, Thauvin-Robinet C, Duffourd Y, George-Abraham JK, Buchanan CA, Williams D, Kini U, Wilson K, Sousa SB, Hennekam RCM, Sadikovic B, Thevenon J, Govin J, Vitobello A, Brunetti-Pierri N. De novo SMARCA2 variants clustered outside the helicase domain cause a new recognizable syndrome with intellectual disability and blepharophimosis distinct from Nicolaidis-Baraitser syndrome. *Genet Med*. 2020 Nov;22(11):1838-1850. doi: 10.1038/s41436-020-0898-y. Epub 2020 Jul 22. PubMed PMID: 32694869.
- 31) Wang T, Hoekzema K, Vecchio D, Wu H, Sulovari A, Coe BP, Gillentine MA, Wilfert AB, Perez-Jurado LA, Kvarnung M, Sleyp Y, Earl RK, Rosenfeld JA, Geisheker MR, Han L, Du B, Barnett C, Thompson E, Shaw M, Carroll R, Friend K, Catford R, Palmer EE, Zou X, Ou J, Li H, Guo H, Gerds J, Avola E, Calabrese G, Elia M, Greco D, Lindstrand A, Nordgren A, Anderlid BM, Vandeweyer G, Van Dijck A, Van der Aa N, McKenna B, Hancarova M, Bendova S, Havlovicova M, Malerba G, Bernardina BD, Muglia P, van Haeringen A, Hoffer MJV, Franke B, Cappuccio G, Delatycki M, Lockhart PJ, Manning MA, Liu P, Scheffer IE, Brunetti-Pierri N, Rommelse N, Amaral DG, Santen GWE, Trabetti E, Sedláček Z, Michaelson JJ, Pierce K, Courchesne E, Kooy RF, Nordenskjöld M, **Romano C**, Peeters H, Bernier RA, Gecz J, Xia K, Eichler EE. Author Correction: Large-scale targeted sequencing identifies risk genes for neurodevelopmental disorders. *Nat Commun*. 2020 Oct 21;11(1):5398. doi: 10.1038/s41467-020-19289-5. PubMed PMID: 33087701; PubMed Central PMCID: PMC7578800.
- 32) Wang T, Hoekzema K, Vecchio D, Wu H, Sulovari A, Coe BP, Gillentine MA, Wilfert AB, Perez-Jurado LA, Kvarnung M, Sleyp Y, Earl RK, Rosenfeld JA, Geisheker MR, Han L, Du B, Barnett C, Thompson E, Shaw M, Carroll R, Friend K, Catford R, Palmer EE, Zou X, Ou J, Li H, Guo H, Gerds J, Avola E, Calabrese G, Elia M, Greco D, Lindstrand A, Nordgren A, Anderlid BM, Vandeweyer G, Van Dijck A, Van der Aa N, McKenna B, Hancarova M, Bendova S, Havlovicova M, Malerba G, Bernardina BD, Muglia P, van Haeringen A, Hoffer MJV, Franke B, Cappuccio G, Delatycki M, Lockhart PJ, Manning MA, Liu P, Scheffer IE, Brunetti-Pierri N, Rommelse N, Amaral DG, Santen GWE, Trabetti E, Sedláček Z, Michaelson JJ, Pierce K, Courchesne E, Kooy RF, Nordenskjöld M, **Romano C**, Peeters H, Bernier RA, Gecz J, Xia K, Eichler EE. Large-scale targeted sequencing identifies risk genes for neurodevelopmental disorders. *Nat Commun*. 2020 Oct 1;11(1):4932. doi: 10.1038/s41467-020-18723-y. PubMed PMID: 33004838; PubMed Central PMCID: PMC7530681.
- 33) Villa R, Fergnani VGC, Silipigni R, Gueneri S, Cinnante C, Guala A, Danesino C, Scola E, Conte G, Fumagalli M, Gangi S, Colombo L, Picciolini O, Ajmone PF, Accogli A, Madia F, Tassano E, Scala M, Capra V, Srour M, Spaccini L, Righini A, Greco D, Castiglia L, **Romano C**, Bedeschi MF. Structural brain anomalies in Cri-du-Chat syndrome: MRI findings in 14 patients and possible genotype-phenotype correlations. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020 Sep;28:110-119. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.002. Epub 2020 Jul 28. PubMed PMID: 32800423.

- 34) Salemi M, Salluzzo MG, Barone C, **Romano C**. Study of the MDM2 -410T-G polymorphism (rs2279744) by pyrosequencing in mothers of Down Syndrome subjects. *Hum Cell*. 2020 Jul;33(3):476-478. doi: 10.1007/s13577-020-00374-2. Epub 2020 May 18. PubMed PMID: 32424731.
- 35) Salemi M, Marchese G, Cordella A, Cannarella R, Barone C, Salluzzo MG, Calogero AE, **Romano C**. Long non-coding RNA GAS5 expression in patients with Down syndrome. *Int J Med Sci*. 2020;17(10):1315-1319. doi: 10.7150/ijms.45386. eCollection 2020. PubMed PMID: 32624686; PubMed Central PMCID: PMC7330673.
- 36) Salemi M, Cali' F, Giambirtone M, Elia M, **Romano C**. TBC1D24 gene mRNA expression in a boy with early infantile epileptic encephalopathy-16. *Acta Neurol Belg*. 2020 Apr;120(2):381-383. doi: 10.1007/s13760-017-0818-3. Epub 2017 Jul 19. PubMed PMID: 28726039.
- 37) Nuovo S, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy. *Neurology*. 2020 Feb 25;94(8):e797-e801. doi: 10.1212/WNL.0000000000008996. Epub 2020 Jan 22. PubMed PMID: 31969461; PubMed Central PMCID: PMC7136056.
- 38) Salemi M, Ridolfo F, Salluzzo MG, Cannarella R, Giambirtone M, Caniglia S, Tirolo C, Ferri R, **Romano C**. Humanin gene expression in fibroblast of Down syndrome subjects. *Int J Med Sci*. 2020;17(3):320-324. doi: 10.7150/ijms.39145. eCollection 2020. PubMed PMID: 32132866; PubMed Central PMCID: PMC7053358.
- 39) Guo H, Bettella E, Marcogliese PC, Zhao R, Andrews JC, Nowakowski TJ, Gillentine MA, Hoekzema K, Wang T, Wu H, Jangam S, Liu C, Ni H, Willemsen MH, van Bon BW, Rinne T, Stevens SJC, Kleefstra T, Brunner HG, Yntema HG, Long M, Zhao W, Hu Z, Colson C, Richard N, Schwartz CE, **Romano C**, Castiglia L, Bottitta M, Dhar SU, Erwin DJ, Emrick L, Keren B, Afenjar A, Zhu B, Bai B, Stankiewicz P, Herman K, Mercimek-Andrews S, Juusola J, Wilfert AB, Abou Jamra R, Büttner B, Mefford HC, Muir AM, Scheffer IE, Regan BM, Malone S, Geçez J, Cobben J, Weiss MM, Waisfisz Q, Bijlsma EK, Hoffer MJV, Ruivenkamp CAL, Sartori S, Xia F, Rosenfeld JA, Bernier RA, Wangler MF, Yamamoto S, Xia K, Stegmann APA, Bellen HJ, Murgia A, Eichler EE. Disruptive mutations in TANC2 define a neurodevelopmental syndrome associated with psychiatric disorders. *Nat Commun*. 2019 Oct 15;10(1):4679. doi: 10.1038/s41467-019-12435-8. PubMed PMID: 31616000; PubMed Central PMCID: PMC6794285.
- 40) Ciaccio C, Castello R, Esposito S, Pinelli M, Nigro V, Casari G, Chiapparini L, Pantaleoni C, D'Arrigo S. Consolidating the Role of TDP2 Mutations in Recessive Spinocerebellar Ataxia Associated with Pediatric Onset Drug Resistant Epilepsy and Intellectual Disability (SCAR23). *Cerebellum*. 2019 Oct;18(5):972-975. doi: 10.1007/s12311-019-01069-7. PubMed PMID: 31410782.
- 41) Guo H, Li Y, Shen L, Wang T, Jia X, Liu L, Xu T, Ou M, Hoekzema K, Wu H, Gillentine MA, Liu C, Ni H, Peng P, Zhao R, Zhang Y, Phornphutkul C, Stegmann APA, Prada CE, Hopkin RJ, Shieh JT, McWalter K, Monaghan KG, van Hasselt PM, van Gassen K, Bai T, Long M, Han L, Quan Y, Chen M, Zhang Y, Li K, Zhang Q, Tan J, Zhu T, Liu Y, Pang N, Peng J, Scott DA, Lalani SR, Azamian M, Mancini GMS, Adams DJ, Kvarnung M, Lindstrand A, Nordgren A, Pevsner J, Osei-Owusu IA, **Romano C**, Calabrese G, Galesi O, Geçez J, Haan E, Ranells J, Racobaldo M, Nordenskjold M, Madan-Khetarpal S, Sebastian J, Ball S, Zou X, Zhao J, Hu Z, Xia F, Liu P, Rosenfeld JA, de Vries BBA, Bernier RA, Xu ZD, Li H, Xie W, Hufnagel RB, Eichler EE, Xia K. Disruptive variants of CSDE1 associate with autism and interfere with neuronal development and synaptic transmission. *Sci Adv*. 2019 Sep;5(9):eaax2166. doi: 10.1126/sciadv.aax2166. eCollection 2019 Sep. PubMed PMID: 31579823; PubMed Central PMCID: PMC6760934.

- 42) Nellåker C, Alkuraya FS, Baynam G, Bernier RA, Bernier FPJ, Boulanger V, Brudno M, Brunner HG, Clayton-Smith J, Cogné B, Dawkins HJS, deVries BBA, Douzgou S, Dudding-Byth T, Eichler EE, Ferlino M, Fieggen K, Firth HV, FitzPatrick DR, Gration D, Groza T, Haendel M, Hallowell N, Hamosh A, Hehir-Kwa J, Hitz MP, Hughes M, Kini U, Kleefstra T, Kooy RF, Krawitz P, Küry S, Lees M, Lyon GJ, Lyonnet S, Marcadier JL, Meyn S, Moslerová V, Politei JM, Poulton CC, Raymond FL, Reijnders MRF, Robinson PN, Romano C, Rose CM, Sainsbury DCG, Schofield L, Sutton VR, Turnovec M, Van Dijck A, Van Esch H, Wilkie AOM. Enabling Global Clinical Collaborations on Identifiable Patient Data: The Minerva Initiative. *Front Genet.* 2019;10:611. doi: 10.3389/fgene.2019.00611. eCollection 2019. PubMed PMID: 31417602; PubMed Central PMCID: PMC6681681.
- 43) Jansen S, van der Werf IM, Innes AM, Afenjar A, Agrawal PB, Anderson IJ, Atwal PS, van Binsbergen E, van den Boogaard MJ, Castiglia L, Coban-Akdemir ZH, van Dijck A, Doummar D, van Eerde AM, van Essen AJ, van Gassen KL, Guillen Sacoto MJ, van Haelst MM, Iossifov I, Jackson JL, Judd E, Kaiwar C, Keren B, Klee EW, Klein Wassink-Ruiter JS, Meuwissen ME, Monaghan KG, de Munnik SA, Nava C, Ockeloen CW, Pettinato R, Racher H, Rinne T, **Romano C**, Sanders VR, Schnur RE, Smeets EJ, Stegmann APA, Stray-Pedersen A, Sweetser DA, Terhal PA, Tveten K, VanNoy GE, de Vries PF, Waxler JL, Willing M, Pfundt R, Veltman JA, Kooy RF, Vissers LELM, de Vries BBA. De novo variants in FBXO11 cause a syndromic form of intellectual disability with behavioral problems and dysmorphisms. *Eur J Hum Genet.* 2019 May;27(5):738-746. doi: 10.1038/s41431-018-0292-2. Epub 2019 Jan 24. PubMed PMID: 30679813; PubMed Central PMCID: PMC6462006.
- 44) Pizzo L, Jensen M, Polyak A, Rosenfeld JA, Mannik K, Krishnan A, McCready E, Pichon O, Le Caignec C, Van Dijck A, Pope K, Voorhoeve E, Yoon J, Stankiewicz P, Cheung SW, Pazuchanics D, Huber E, Kumar V, Kember RL, Mari F, Curró A, Castiglia L, Galesi O, Avola E, Mattina T, Fichera M, Mandarà L, Vincent M, Nizon M, Mercier S, Bénéteau C, Blesson S, Martin-Coignard D, Mosca-Boidron AL, Caberg JH, Bucan M, Zeesman S, Nowaczyk MJM, Lefebvre M, Faivre L, Callier P, Skinner C, Keren B, Perrine C, Prontera P, Marle N, Renieri A, Reymond A, Kooy RF, Isidor B, Schwartz C, **Romano C**, Sistermans E, Amor DJ, Andrieux J, Girirajan S. Rare variants in the genetic background modulate cognitive and developmental phenotypes in individuals carrying disease-associated variants. *Genet Med.* 2019 Apr;21(4):816-825. doi: 10.1038/s41436-018-0266-3. Epub 2018 Sep 7. PubMed PMID: 30190612; PubMed Central PMCID: PMC6405313.
- 45) Scuderi C, Saccuzzo L, Vinci M, Castiglia L, Galesi O, Salemi M, Mattina T, Borgione E, Città S, **Romano C**, Fichera M. Biallelic intragenic duplication in ADGRB3 (BAI3) gene associated with intellectual disability, cerebellar atrophy, and behavioral disorder. *Eur J Hum Genet.* 2019 Apr;27(4):594-602. doi: 10.1038/s41431-018-0321-1. Epub 2019 Jan 18. PubMed PMID: 30659260; PubMed Central PMCID: PMC6460634.
- 46) Van Dijck A, Vulto-van Silfhout AT, Cappuyns E, van der Werf IM, Mancini GM, Tzschach A, Bernier R, Gozes I, Eichler EE, **Romano C**, Lindstrand A, Nordgren A, Kvarnung M, Kleefstra T, de Vries BBA, Küry S, Rosenfeld JA, Meuwissen ME, Vandeweyer G, Kooy RF. Clinical Presentation of a Complex Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in ADNP. *Biol Psychiatry.* 2019 Feb 15;85(4):287-297. doi: 10.1016/j.biopsych.2018.02.1173. Epub 2018 Mar 15. PubMed PMID: 29724491; PubMed Central PMCID: PMC6139063.
- 47) Fichera M, Failla P, Saccuzzo L, Miceli M, Salvo E, Castiglia L, Galesi O, Grillo L, Calì F, Greco D, Amato C, **Romano C**, Elia M. Mutations in ACTL6B, coding for a subunit of the neuron-specific chromatin remodeling complex nBAF, cause early onset severe developmental and epileptic encephalopathy with brain hypomyelination and cerebellar

- atrophy. *Hum Genet.* 2019 Feb;138(2):187-198. doi: 10.1007/s00439-019-01972-3. Epub 2019 Jan 17. PubMed PMID: 30656450.
- 48) Salemi M, Cannarella R, Condorelli RA, Cimino L, Ridolfo F, Giurato G, **Romano C**, La Vignera S, Calogero AE. Evidence for long noncoding RNA GAS5 up-regulation in patients with Klinefelter syndrome. *BMC Med Genet.* 2019 Jan 7;20(1):4. doi: 10.1186/s12881-018-0744-0. PubMed PMID: 30612561; PubMed Central PMCID: PMC6322229.
- 49) Schepis C, **Romano C**. Facies: the value of an old diagnostic tip in pediatric dermatology. *G Ital Dermatol Venereol.* 2018 Oct;153(5):716-721. doi: 10.23736/S0392-0488.17.05626-7. Epub 2017 Apr 19. Review. PubMed PMID: 28421730.
- 50) Salemi M, Barone C, Salluzzo MG, Giambirtone M, Ridolfo F, **Romano C**. Expression of miR-132 in Down syndrome subjects. *Hum Cell.* 2018 Jul;31(3):268-270. doi: 10.1007/s13577-018-0209-y. Epub 2018 May 8. PubMed PMID: 29736634.
- 51) Cheng H, Dharmadhikari AV, Varland S, Ma N, Domingo D, Kleyner R, Rope AF, Yoon M, Stray-Pedersen A, Posey JE, Crews SR, Eldomery MK, Akdemir ZC, Lewis AM, Sutton VR, Rosenfeld JA, Conboy E, Agre K, Xia F, Walkiewicz M, Longoni M, High FA, van Slegtenhorst MA, Mancini GMS, Finnila CR, van Haeringen A, den Hollander N, Ruivenkamp C, Naidu S, Mahida S, Palmer EE, Murray L, Lim D, Jayakar P, Parker MJ, Giusto S, Stracuzzi E, **Romano C**, Beighley JS, Bernier RA, Küry S, Nizon M, Corbett MA, Shaw M, Gardner A, Barnett C, Armstrong R, Kassahn KS, Van Dijk A, Vandeweyer G, Kleefstra T, Schieving J, Jongmans MJ, de Vries BBA, Pfundt R, Kerr B, Rojas SK, Boycott KM, Person R, Willaert R, Eichler EE, Kooy RF, Yang Y, Wu JC, Lupski JR, Arnesen T, Cooper GM, Chung WK, Gecz J, Stessman HAF, Meng L, Lyon GJ. Truncating Variants in NAA15 Are Associated with Variable Levels of Intellectual Disability, Autism Spectrum Disorder, and Congenital Anomalies. *Am J Hum Genet.* 2018 May 3;102(5):985-994. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.03.004. Epub 2018 Apr 12. PubMed PMID: 29656860; PubMed Central PMCID: PMC5986698.
- 52) Chatron N, Møller RS, Champaigne NL, Schneider AL, Kuechler A, Labalme A, Simonet T, Baggett L, Bardel C, Kamsteeg EJ, Pfundt R, **Romano C**, Aronsson J, Alberti A, Vinci M, Miranda MJ, Lacroix A, Marjanovic D, des Portes V, Edery P, Wiczorek D, Gardella E, Scheffer IE, Mefford H, Sanlaville D, Carvill GL, Lesca G. The epilepsy phenotypic spectrum associated with a recurrent CUX2 variant. *Ann Neurol.* 2018 May;83(5):926-934. doi: 10.1002/ana.25222. Epub 2018 Apr 30. PubMed PMID: 29630738; PubMed Central PMCID: PMC6021218.
- 53) Salemi M, Giambirtone M, Barone C, Salluzzo MG, Russo R, Giudice ML, Cutuli S, Ridolfo F, **Romano C**. Mitochondrial mRNA expression in fibroblasts of Down syndrome subjects. *Hum Cell.* 2018 Apr;31(2):179-181. doi: 10.1007/s13577-018-0205-2. Epub 2018 Mar 3. PubMed PMID: 29502158.
- 54) Jansen S, Hoischen A, Coe BP, Carvill GL, Van Esch H, Bosch DGM, Andersen UA, Baker C, Bauters M, Bernier RA, van Bon BW, Claahsen-van der Grinten HL, Gecz J, Gilissen C, Grillo L, Hackett A, Kleefstra T, Koolen D, Kvarnung M, Larsen MJ, Marcelis C, McKenzie F, Monin ML, Nava C, Schuurs-Hoeijmakers JH, Pfundt R, Steehouwer M, Stevens SJC, Stumpel CT, Vansenne F, Vinci M, van de Vorst M, Vries P, Witherspoon K, Veltman JA, Brunner HG, Mefford HC, **Romano C**, Vissers LELM, Eichler EE, de Vries BBA. A genotype-first approach identifies an intellectual disability-overweight syndrome caused by PHIP haploinsufficiency. *Eur J Hum Genet.* 2018 Jan;26(1):54-63. doi: 10.1038/s41431-017-0039-5. Epub 2017 Dec 5. PubMed PMID: 29209020; PubMed Central PMCID: PMC5839042.
- 55) Salemi M, Cimino L, Marino M, Cannarella R, Condorelli RA, **Romano C**, La Vignera S, Calogero AE. Next Generation Sequencing expression profiling of mitochondrial subunits in men with Klinefelter syndrome. *Int J Med Sci.* 2018;15(1):31-35. doi:

- 10.7150/ijms.21075. eCollection 2018. PubMed PMID: 29333085; PubMed Central PMCID: PMC5765737.
- 56) Caraci F, Iulita MF, Pentz R, Flores Aguilar L, Orciani C, Barone C, **Romano C**, Drago F, Cuello AC. Searching for new pharmacological targets for the treatment of Alzheimer's disease in Down syndrome. *Eur J Pharmacol.* 2017 Dec 15;817:7-19. doi: 10.1016/j.ejphar.2017.10.004. Epub 2017 Oct 5. Review. PubMed PMID: 28987272.
- 57) Salemi M, Barone C, Salluzzo MG, Giambirtone M, Scillato F, Galati Rando R, **Romano C**, Morale MC, Ridolfo F, Romano C. A polymorphism (rs1042522) in TP53 gene is a risk factor for Down Syndrome in Sicilian mothers. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2017 Nov;30(22):2752-2754. doi: 10.1080/14767058.2016.1262343. Epub 2016 Dec 7. PubMed PMID: 27852141.
- 58) Geisheker MR, Heymann G, Wang T, Coe BP, Turner TN, Stessman HAF, Hoekzema K, Kvarnung M, Shaw M, Friend K, Liebelt J, Barnett C, Thompson EM, Haan E, Guo H, Anderlid BM, Nordgren A, Lindstrand A, Vandeweyer G, Alberti A, Avola E, Vinci M, Giusto S, Pramparo T, Pierce K, Nalabolu S, Michaelson JJ, Sedlacek Z, Santen GWE, Peeters H, Hakonarson H, Courchesne E, **Romano C**, Kooy RF, Bernier RA, Nordenskjöld M, Gez J, Xia K, Zweifel LS, Eichler EE. Hotspots of missense mutation identify neurodevelopmental disorder genes and functional domains. *Nat Neurosci.* 2017 Aug;20(8):1043-1051. doi: 10.1038/nn.4589. Epub 2017 Jun 19. PubMed PMID: 28628100; PubMed Central PMCID: PMC5539915.
- 59) Stessman HA, Xiong B, Coe BP, Wang T, Hoekzema K, Fenckova M, Kvarnung M, Gerds J, Trinh S, Cosemans N, Vives L, Lin J, Turner TN, Santen G, Ruivenkamp C, Kriek M, van Haeringen A, Aten E, Friend K, Liebelt J, Barnett C, Haan E, Shaw M, Gez J, Anderlid BM, Nordgren A, Lindstrand A, Schwartz C, Kooy RF, Vandeweyer G, Helmoortel C, **Romano C**, Alberti A, Vinci M, Avola E, Giusto S, Courchesne E, Pramparo T, Pierce K, Nalabolu S, Amaral DG, Scheffer IE, Delatycki MB, Lockhart PJ, Hormozdiari F, Harich B, Castells-Nobau A, Xia K, Peeters H, Nordenskjöld M, Schenck A, Bernier RA, Eichler EE. Targeted sequencing identifies 91 neurodevelopmental-disorder risk genes with autism and developmental-disability biases. *Nat Genet.* 2017 Apr;49(4):515-526. doi: 10.1038/ng.3792. Epub 2017 Feb 13. PubMed PMID: 28191889; PubMed Central PMCID: PMC5374041.
- 60) Cali F, Chiavetta V, Ruggeri G, Piccione M, Selicorni A, Palazzo D, Bonsignore M, Cereda A, Elia M, Failla P, Figura MG, Fiumara A, Maitz S, Luana Mandarà GM, Mattina T, Ragalmuto A, **Romano C**, Ruggieri M, Salluzzo R, Saporoso A, Schepis C, Sorge G, Spanò M, Tortorella G, Romano V. Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform. *Eur J Med Genet.* 2017 Feb;60(2):93-99. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001. Epub 2016 Nov 9. PubMed PMID: 27838393.
- 61) Stoccoro A, Tannorella P, Salluzzo MG, Ferri R, **Romano C**, Nacmias B, Siciliano G, Migliore L, Coppedè F. The Methylenetetrahydrofolate Reductase C677T Polymorphism and Risk for Late-Onset Alzheimer's disease: Further Evidence in an Italian Multicenter Study. *J Alzheimers Dis.* 2017;56(4):1451-1457. doi: 10.3233/JAD-161081. PubMed PMID: 28211809.
- 62) Iulita MF, Ower A, Barone C, Pentz R, Gubert P, **Romano C**, Cantarella RA, Elia F, Buono S, Recupero M, Romano C, Castellano S, Bosco P, Di Nuovo S, Drago F, Caraci F, Cuello AC. An inflammatory and trophic disconnect biomarker profile revealed in Down syndrome plasma: Relation to cognitive decline and longitudinal evaluation. *Alzheimers Dement.* 2016 Nov;12(11):1132-1148. doi: 10.1016/j.jalz.2016.05.001. Epub 2016 Jul 21. PubMed PMID: 27452424.
- 63) Romualdi D, Proto C, De Cicco S, Immediata V, Barone C, **Romano C**, Lanzone A. Low AMH levels as a marker of reduced ovarian reserve in young women affected by Down's

- syndrome. *Menopause*. 2016 Nov;23(11):1247-1251. doi: 10.1097/GME.0000000000000695. PubMed PMID: 27465716.
- 64) Chiavetta V, **Romano C**, Cali F, Ruggeri G, Siragusa M, Greco D, Romano V, Schepis C. A novel splice acceptor site mutation in the ATP2A2 gene in a family with Darier disease. *G Ital Dermatol Venereol*. 2016 Oct;151(5):582-5. PubMed PMID: 27595213.
- 65) Koolen DA, Pfundt R, Linda K, Beunders G, Veenstra-Knol HE, Conta JH, Fortuna AM, Gillessen-Kaesbach G, Dugan S, Halbach S, Abdul-Rahman OA, Winesett HM, Chung WK, Dalton M, Dimova PS, Mattina T, Prescott K, Zhang HZ, Saal HM, Hehir-Kwa JY, Willemsen MH, Ockeloen CW, Jongmans MC, Van der Aa N, Failla P, Barone C, Avola E, Brooks AS, Kant SG, Gerkes EH, Firth HV, Öunap K, Bird LM, Masser-Frye D, Friedman JR, Sokunbi MA, Dixit A, Splitt M, Kukolich MK, McGaughran J, Coe BP, Flórez J, Nadif Kasri N, Brunner HG, Thompson EM, Geetz J, **Romano C**, Eichler EE, de Vries BB. The Koolen-de Vries syndrome: a phenotypic comparison of patients with a 17q21.31 microdeletion versus a KANSL1 sequence variant. *Eur J Hum Genet*. 2016 May;24(5):652-9. doi: 10.1038/ejhg.2015.178. Epub 2015 Aug 26. PubMed PMID: 26306646; PubMed Central PMCID: PMC4930086.
- 66) Salemi M, Barone C, Morale MC, Caniglia S, **Romano C**, Salluzzo MG, Rando RG, Ragalmuto A, Bosco P, Romano C. Killer-specific secretory (Ksp37) gene expression in subjects with Down's syndrome. *Neurol Sci*. 2016 May;37(5):793-5. doi: 10.1007/s10072-016-2554-5. Epub 2016 Mar 31. PubMed PMID: 27032399.
- 67) Salemi M, Condorelli RA, La Vignera S, Castiglione R, Salluzzo MG, Bonaccorso CM, Vinci M, Bosco P, Romano C, Campagna C, **Romano C**, Calogero AE. Expression of Phosphodiesterase 4B cAMP-Specific Gene in Subjects With Cryptorchidism and Down's Syndrome. *J Clin Lab Anal*. 2016 May;30(3):196-9. doi: 10.1002/jcla.21835. Epub 2014 Dec 26. PubMed PMID: 25546171; PubMed Central PMCID: PMC6807182.
- 68) Stessman HAF, Willemsen MH, Fenckova M, Penn O, Hoischen A, Xiong B, Wang T, Hoekzema K, Vives L, Vogel I, Brunner HG, van der Burgt I, Ockeloen CW, Schuurs-Hoeijmakers JH, Klein Wassink-Ruiter JS, Stumpel C, Stevens SJC, Vles HS, Marcelis CM, van Bokhoven H, Cantagrel V, Colleaux L, Nicouveau M, Lyonnet S, Bernier RA, Gerdtts J, Coe BP, **Romano C**, Alberti A, Grillo L, Scuderi C, Nordenskjöld M, Kvarnung M, Guo H, Xia K, Piton A, Gerard B, Genevieve D, Delobel B, Lehalle D, Perrin L, Prieur F, Thevenon J, Geetz J, Shaw M, Pfundt R, Keren B, Jacqueline A, Schenck A, Eichler EE, Kleefstra T. Disruption of POGZ Is Associated with Intellectual Disability and Autism Spectrum Disorders. *Am J Hum Genet*. 2016 Mar 3;98(3):541-552. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.02.004. PubMed PMID: 26942287; PubMed Central PMCID: PMC4890241.
- 69) Bianciardi L, Fichera M, Failla P, Di Marco C, Grozeva D, Mencarelli MA, Spiga O, Mari F, Meloni I, Raymond L, Renieri A, **Romano C**, Ariani F. MECP2 missense mutations outside the canonical MBD and TRD domains in males with intellectual disability. *J Hum Genet*. 2016 Feb;61(2):95-101. doi: 10.1038/jhg.2015.118. Epub 2015 Oct 22. PubMed PMID: 26490184; PubMed Central PMCID: PMC4770571.
- 70) van Bon BW, Coe BP, Bernier R, Green C, Gerdtts J, Witherspoon K, Kleefstra T, Willemsen MH, Kumar R, Bosco P, Fichera M, Li D, Amaral D, Cristofoli F, Peeters H, Haan E, **Romano C**, Mefford HC, Scheffer I, Geetz J, de Vries BB, Eichler EE. Disruptive de novo mutations of DYRK1A lead to a syndromic form of autism and ID. *Mol Psychiatry*. 2016 Jan;21(1):126-32. doi: 10.1038/mp.2015.5. Epub 2015 Feb 24. PubMed PMID: 25707398; PubMed Central PMCID: PMC4547916.
- 71) Mitchell E, Douglas A, Kjaegaard S, Callewaert B, Vanlander A, Janssens S, Yuen AL, Skinner C, Failla P, Alberti A, Avola E, Fichera M, Kibaek M, Digilio MC, Hannibal MC, den Hollander NS, Bizzarri V, Renieri A, Mencarelli MA, Fitzgerald T, Piazzolla S, van Oudenhove E, **Romano C**, Schwartz C, Eichler EE, Slavotinek A, Escobar L, Rajan D,

- Crolla J, Carter N, Hodge JC, Mefford HC. Recurrent duplications of 17q12 associated with variable phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2015 Dec;167A(12):3038-45. doi: 10.1002/ajmg.a.37351. Epub 2015 Sep 30. PubMed PMID: 26420380.
- 72) Grozeva D, Carss K, Spasic-Boskovic O, Tejada MI, Gecz J, Shaw M, Corbett M, Haan E, Thompson E, Friend K, Hussain Z, Hackett A, Field M, Renieri A, Stevenson R, Schwartz C, Floyd JA, Bentham J, Cosgrove C, Keavney B, Bhattacharya S, Hurles M, Raymond FL. Targeted Next-Generation Sequencing Analysis of 1,000 Individuals with Intellectual Disability. *Hum Mutat*. 2015 Dec;36(12):1197-204. doi: 10.1002/humu.22901. Epub 2015 Sep 30. PubMed PMID: 26350204; PubMed Central PMCID: PMC4833192.
- 73) Morgan A, Gandin I, Belcaro C, Palumbo P, Palumbo O, Biamino E, Dal Col V, Laurini E, Pricl S, Bosco P, Carella M, Ferrero GB, **Romano C**, d'Adamo AP, Faletra F, Vozzi D. Target sequencing approach intended to discover new mutations in non-syndromic intellectual disability. *Mutat Res*. 2015 Nov;781:32-6. doi: 10.1016/j.mrfmmm.2015.09.002. Epub 2015 Sep 10. PubMed PMID: 26411299.
- 74) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Salluzzo MG, Giambirtone M, Morale MC, Calogero AE, Grillo L, Bosco P, Romano C. A peculiar VNTR in the cystathionine β -synthase gene is a risk factor for Down Syndrome. *Cell Mol Biol (Noisy-le-grand)*. 2015 Oct 16;61(5):49-51. PubMed PMID: 26475388.
- 75) Snijders Blok L, Madsen E, Juusola J, Gilissen C, Baralle D, Reijnders MR, Venselaar H, Helsmoortel C, Cho MT, Hoischen A, Vissers LE, Koemans TS, Wissink-Lindhout W, Eichler EE, **Romano C**, Van Esch H, Stumpel C, Vreeburg M, Smeets E, Oberndorff K, van Bon BW, Shaw M, Gecz J, Haan E, Bienek M, Jensen C, Loeys BL, Van Dijck A, Innes AM, Racher H, Vermeer S, Di Donato N, Rump A, Tatton-Brown K, Parker MJ, Henderson A, Lynch SA, Fryer A, Ross A, Vasudevan P, Kini U, Newbury-Ecob R, Chandler K, Male A, Dijkstra S, Schieving J, Giltay J, van Gassen KL, Schuurs-Hoeijmakers J, Tan PL, Padiaditakis I, Haas SA, Retterer K, Reed P, Monaghan KG, Haverfield E, Natowicz M, Myers A, Kruer MC, Stein Q, Strauss KA, Brigatti KW, Keating K, Burton BK, Kim KH, Charrow J, Norman J, Foster-Barber A, Kline AD, Kimball A, Zackai E, Harr M, Fox J, McLaughlin J, Lindstrom K, Haude KM, van Roozendaal K, Brunner H, Chung WK, Kooy RF, Pfundt R, Kalscheuer V, Mehta SG, Katsanis N, Kleefstra T. Mutations in DDX3X Are a Common Cause of Unexplained Intellectual Disability with Gender-Specific Effects on Wnt Signaling. *Am J Hum Genet*. 2015 Aug 6;97(2):343-52. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.07.004. Epub 2015 Jul 30. PubMed PMID: 26235985; PubMed Central PMCID: PMC4573244.
- 76) Mari F, Novelli A, **Romano C**, Renieri A. Response to Phelan K. et al.: letter to the editor regarding Disciglio et al: interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: a new contiguous gene syndrome. *Am J Med Genet A*. 2015 Jul;167(7):1681. doi: 10.1002/ajmg.a.36894. Epub 2015 May 5. PubMed PMID: 25944375.
- 77) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Grazia Salluzzo M, Galati Rando RG, Scavuzzo C, Salluzzo R, Russo R, Giambirtone M, Scillato F, Romano C. Letter to Editor: Cytochrome b gene expression in down syndrome subjects. *Cell Mol Biol (Noisy-le-grand)*. 2015 Jun 2;61(3):6-7. PubMed PMID: 26068911.
- 78) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Scillato F, Ragalmuto A, Caniglia S, Salluzzo MG, Sciuto G, Ridolfo F, Romano C, Bosco P. NF-kB1 gene expression in Down syndrome patients. *Neurol Sci*. 2015 Jun;36(6):1065-6. doi: 10.1007/s10072-014-1981-4. Epub 2014 Oct 16. PubMed PMID: 25318693.
- 79) Gandin I, Faletra F, Faletra F, Carella M, Pecile V, Ferrero GB, Biamino E, Palumbo P, Palumbo O, Bosco P, **Romano C**, Belcaro C, Vozzi D, d'Adamo AP. Excess of runs of homozygosity is associated with severe cognitive impairment in intellectual disability. *Genet Med*. 2015 May;17(5):396-9. doi: 10.1038/gim.2014.118. Epub 2014 Sep 18. PubMed PMID: 25232855.

- 80) Ito H, Shiwaku H, Yoshida C, Homma H, Luo H, Chen X, Fujita K, Musante L, Fischer U, Frints SG, **Romano C**, Ikeuchi Y, Shimamura T, Imoto S, Miyano S, Muramatsu SI, Kawauchi T, Hoshino M, Sudol M, Arumughan A, Wanker EE, Rich T, Schwartz C, Matsuzaki F, Bonni A, Kalscheuer VM, Okazawa H. In utero gene therapy rescues microcephaly caused by Pqbp1-hypofunction in neural stem progenitor cells. *Mol Psychiatry*. 2015 Apr;20(4):459-71. doi: 10.1038/mp.2014.69. Epub 2014 Jul 29. PubMed PMID: 25070536; PubMed Central PMCID: PMC4378255.
- 81) Snijders Blok C, Corsten-Janssen N, FitzPatrick DR, **Romano C**, Fichera M, Vitello GA, Willemsen MH, Schoots J, Pfundt R, van Ravenswaaij-Arts CM, Hoefsloot L, Kleefstra T. Definition of 5q11.2 microdeletion syndrome reveals overlap with CHARGE syndrome and 22q11 deletion syndrome phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2014 Nov;164A(11):2843-8. doi: 10.1002/ajmg.a.36680. Epub 2014 Sep 22. PubMed PMID: 25251717.
- 82) Coe BP, Witherspoon K, Rosenfeld JA, van Bon BW, Vulto-van Silfhout AT, Bosco P, Friend KL, Baker C, Buono S, Vissers LE, Schuurs-Hoeijmakers JH, Hoischen A, Pfundt R, Krumm N, Carvill GL, Li D, Amaral D, Brown N, Lockhart PJ, Scheffer IE, Alberti A, Shaw M, Pettinato R, Tervo R, de Leeuw N, Reijnders MR, Torchia BS, Peeters H, O'Roak BJ, Fichera M, Hehir-Kwa JY, Shendure J, Mefford HC, Haan E, Gécz J, de Vries BB, **Romano C**, Eichler EE. Refining analyses of copy number variation identifies specific genes associated with developmental delay. *Nat Genet*. 2014 Oct;46(10):1063-71. doi: 10.1038/ng.3092. Epub 2014 Sep 14. PubMed PMID: 25217958; PubMed Central PMCID: PMC4177294.
- 83) Coppedè F, Bosco P, Lorenzoni V, Denaro M, Anello G, Antonucci I, Barone C, Stuppia L, **Romano C**, Migliore L. The MTRR 66A>G polymorphism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome in Caucasian women: a case-control study and a meta-analysis. *Mol Biol Rep*. 2014 Sep;41(9):5571-83. doi: 10.1007/s11033-014-3462-5. PubMed PMID: 24965145.
- 84) Vandeweyer G, Helmsmoortel C, Van Dijck A, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Bernier R, Gerds J, Rooms L, van den Ende J, Bakshi M, Wilson M, Nordgren A, Hendon LG, Abdulrahman OA, **Romano C**, de Vries BB, Kleefstra T, Eichler EE, Van der Aa N, Kooy RF. The transcriptional regulator ADNP links the BAF (SWI/SNF) complexes with autism. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 Sep;166C(3):315-26. doi: 10.1002/ajmg.c.31413. Epub 2014 Aug 28. PubMed PMID: 25169753; PubMed Central PMCID: PMC4195434.
- 85) Di Benedetto D, Musumeci SA, Avola E, Alberti A, Buono S, Scuderi C, Grillo L, Galesi O, Spalletta A, Giudice ML, Luciano D, Vinci M, Bianca S, **Romano C**, Fichera M. Definition of minimal duplicated region encompassing the XIAP and STAG2 genes in the Xq25 microduplication syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Aug;164A(8):1923-30. doi: 10.1002/ajmg.a.36570. Epub 2014 Apr 14. PubMed PMID: 24733578.
- 86) Bernier R, Golzio C, Xiong B, Stessman HA, Coe BP, Penn O, Witherspoon K, Gerds J, Baker C, Vulto-van Silfhout AT, Schuurs-Hoeijmakers JH, Fichera M, Bosco P, Buono S, Alberti A, Failla P, Peeters H, Steyaert J, Vissers LELM, Francescatto L, Mefford HC, Rosenfeld JA, Bakken T, O'Roak BJ, Pawlus M, Moon R, Shendure J, Amaral DG, Lein E, Rankin J, **Romano C**, de Vries BBA, Katsanis N, Eichler EE. Disruptive CHD8 mutations define a subtype of autism early in development. *Cell*. 2014 Jul 17;158(2):263-276. doi: 10.1016/j.cell.2014.06.017. Epub 2014 Jul 3. PubMed PMID: 24998929; PubMed Central PMCID: PMC4136921.
- 87) Disciglio V, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Mucciolo M, Marozza A, Di Marco C, Massarelli A, Canocchi V, Baldassarri M, Ndoni E, Frullanti E, Amabile S, Anderlid BM, Metcalfe K, Le Caignec C, David A, Fryer A, Boute O, Joris A, Greco D, Pecile V, Battini R, Novelli A, Fichera M, **Romano C**, Mari F, Renieri A. Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: a new contiguous gene syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014

Jul;164A(7):1666-76. doi: 10.1002/ajmg.a.36513. Epub 2014 Apr 3. PubMed PMID: 24700646.

- 88) Lionel AC, Tammimies K, Vaags AK, Rosenfeld JA, Ahn JW, Merico D, Noor A, Runke CK, Pillalamarri VK, Carter MT, Gazzellone MJ, Thiruvahindrapuram B, Fagerberg C, Laulund LW, Pellecchia G, Lamoureux S, Deshpande C, Clayton-Smith J, White AC, Leather S, Trounce J, Melanie Bedford H, Hatchwell E, Eis PS, Yuen RK, Walker S, Uddin M, Geraghty MT, Nikkel SM, Tomiak EM, Fernandez BA, Soreni N, Crosbie J, Arnold PD, Schachar RJ, Roberts W, Paterson AD, So J, Szatmari P, Chrysler C, Woodbury-Smith M, Brian Lowry R, Zwaigenbaum L, Mandyam D, Wei J, Macdonald JR, Howe JL, Nalpathamkalam T, Wang Z, Tolson D, Cobb DS, Wilks TM, Sorensen MJ, Bader PI, An Y, Wu BL, Musumeci SA, **Romano C**, Postorivo D, Nardone AM, Monica MD, Scarano G, Zoccante L, Novara F, Zuffardi O, Ciccone R, Antona V, Carella M, Zelante L, Cavalli P, Poggiani C, Cavallari U, Argiropoulos B, Chernos J, Brasch-Andersen C, Speevak M, Fichera M, Ogilvie CM, Shen Y, Hodge JC, Talkowski ME, Stavropoulos DJ, Marshall CR, Scherer SW. Disruption of the ASTN2/TRIM32 locus at 9q33.1 is a risk factor in males for autism spectrum disorders, ADHD and other neurodevelopmental phenotypes. *Hum Mol Genet.* 2014 May 15;23(10):2752-68. doi: 10.1093/hmg/ddt669. Epub 2013 Dec 30. PubMed PMID: 24381304; PubMed Central PMCID: PMC3990173.
- 89) Helsmoortel C, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Vandeweyer G, Rooms L, van den Ende J, Schuurs-Hoeijmakers JH, Marcelis CL, Willemsen MH, Vissers LE, Yntema HG, Bakshi M, Wilson M, Witherspoon KT, Malmgren H, Nordgren A, Annerén G, Fichera M, Bosco P, **Romano C**, de Vries BB, Kleefstra T, Kooy RF, Eichler EE, Van der Aa N. A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP. *Nat Genet.* 2014 Apr;46(4):380-4. doi: 10.1038/ng.2899. Epub 2014 Feb 16. PubMed PMID: 24531329; PubMed Central PMCID: PMC3990853.
- 90) Grillo L, Greco D, Pettinato R, Avola E, Potenza N, Castiglia L, Spalletta A, Amata S, Di Benedetto D, Luciano D, **Romano C**, Fichera M. Increased FGF3 and FGF4 gene dosage is a risk factor for craniosynostosis. *Gene.* 2014 Jan 25;534(2):435-9. doi: 10.1016/j.gene.2013.09.120. Epub 2013 Oct 8. PubMed PMID: 24120895.
- 91) Salemi M, Condorelli RA, **Romano C**, Concetta B, Romano C, Salluzzo MG, Bosco P, Calogero AE. CASP3 protein expression by flow cytometry in Down's syndrome subjects. *Hum Cell.* 2014 Jan;27(1):43-5. doi: 10.1007/s13577-013-0071-x. Epub 2013 Dec 13. PubMed PMID: 24338704.
- 92) Città S, Buono S, Greco D, Barone C, Alfei E, Bulgheroni S, Usilla A, Pantaleoni C, **Romano C**. 3q29 microdeletion syndrome: Cognitive and behavioral phenotype in four patients. *Am J Med Genet A.* 2013 Dec;161A(12):3018-22. doi: 10.1002/ajmg.a.36142. Epub 2013 Sep 24. PubMed PMID: 24214349.
- 93) Coppedè F, Bosco P, Lorenzoni V, Migheli F, Barone C, Antonucci I, Stuppia L, **Romano C**, Migliore L. The MTR 2756A>G polymorphism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome: a case-control study and a meta-analysis. *Mol Biol Rep.* 2013 Dec;40(12):6913-25. doi: 10.1007/s11033-013-2810-1. Epub 2013 Oct 23. PubMed PMID: 24150725.
- 94) Schuurs-Hoeijmakers JH, Vulto-van Silfhout AT, Vissers LE, van de Vondervoort II, van Bon BW, de Ligt J, Gilissen C, Hehir-Kwa JY, Neveling K, del Rosario M, Hira G, Reitano S, Vitello A, Failla P, Greco D, Fichera M, Galesi O, Kleefstra T, Grealley MT, Ockeloen CW, Willemsen MH, Bongers EM, Janssen IM, Pfundt R, Veltman JA, **Romano C**, Willemsen MA, van Bokhoven H, Brunner HG, de Vries BB, de Brouwer AP. Identification of pathogenic gene variants in small families with intellectually disabled siblings by exome sequencing. *J Med Genet.* 2013 Dec;50(12):802-11. doi: 10.1136/jmedgenet-2013-101644. Epub 2013 Oct 11. PubMed PMID: 24123876.

- 95) Salemi M, Barone C, Romano C, Salluzzo R, Caraci F, Cantarella RA, Salluzzo MG, Drago F, **Romano C**, Bosco P. Pericentrin expression in Down's syndrome. *Neurol Sci*. 2013 Nov;34(11):2023-5. doi: 10.1007/s10072-013-1529-z. Epub 2013 Aug 27. PubMed PMID: 23979692.
- 96) Nuttle X, Huddleston J, O'Roak BJ, Antonacci F, Fichera M, **Romano C**, Shendure J, Eichler EE. Rapid and accurate large-scale genotyping of duplicated genes and discovery of interlocus gene conversions. *Nat Methods*. 2013 Sep;10(9):903-9. doi: 10.1038/nmeth.2572. Epub 2013 Jul 28. PubMed PMID: 23892896; PubMed Central PMCID: PMC3985568.
- 97) Curry CJ, Rosenfeld JA, Grant E, Gripp KW, Anderson C, Aylsworth AS, Saad TB, Chizhikov VV, Dybose G, Fagerberg C, Falco M, Fels C, Fichera M, Graakjaer J, Greco D, Hair J, Hopkins E, Huggins M, Ladda R, Li C, Moeschler J, Nowaczyk MJ, Ozmore JR, Reitano S, **Romano C**, Roos L, Schnur RE, Sell S, Suwannarat P, Svaneby D, Szybowska M, Tarnopolsky M, Tervo R, Tsai AC, Tucker M, Vallee S, Wheeler FC, Zand DJ, Barkovich AJ, Aradhya S, Shaffer LG, Dobyns WB. The duplication 17p13.3 phenotype: analysis of 21 families delineates developmental, behavioral and brain abnormalities, and rare variant phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2013 Aug;161A(8):1833-52. doi: 10.1002/ajmg.a.35996. Epub 2013 Jun 27. PubMed PMID: 23813913; PubMed Central PMCID: PMC5517092.
- 98) Salemi M, Barone C, Romano C, Ridolfo F, Scavuzzo C, Cantarella RA, Salluzzo MG, Calogero AE, **Romano C**, Bosco P. KIF21A mRNA expression in patients with Down syndrome. *Neurol Sci*. 2013 Apr;34(4):569-71. doi: 10.1007/s10072-012-1183-x. Epub 2012 Sep 12. PubMed PMID: 22968744.
- 99) Salemi M, Longo GA, La Vignera S, Romano C, Condorelli RA, **Romano C**, Bosco P, Vicari E, Calogero AE. SPAG5 mRNA is over-expressed in peripheral blood leukocytes of patients with Down's syndrome and cryptorchidism. *Neurol Sci*. 2013 Apr;34(4):549-51. doi: 10.1007/s10072-012-1152-4. Epub 2012 Jul 8. PubMed PMID: 22773063.
- 100) Coppedè F, Bosco P, Tannorella P, **Romano C**, Antonucci I, Stuppia L, Romano C, Migliore L. DNMT3B promoter polymorphisms and maternal risk of birth of a child with Down syndrome. *Hum Reprod*. 2013 Feb;28(2):545-50. doi: 10.1093/humrep/des376. Epub 2012 Oct 18. PubMed PMID: 23081874.
-
- 101) Di Benedetto D, Di Vita G, **Romano C**, Giudice ML, Vitello GA, Zingale M, Grillo L, Castiglia L, Musumeci SA, Fichera M. 6p22.3 deletion: report of a patient with autism, severe intellectual disability and electroencephalographic anomalies. *Mol Cytogenet*. 2013 Jan 17;6(1):4. doi: 10.1186/1755-8166-6-4. PubMed PMID: 23324214; PubMed Central PMCID: PMC3564794.
- 102) Cali F, Failla P, Chiavetta V, Ragalmuto A, Ruggeri G, Schinocca P, Schepis C, Romano V, **Romano C**. Multiplex ligation-dependent probe amplification detection of an unknown large deletion of the CREB-binding protein gene in a patient with Rubinstein-Taybi syndrome. *Genet Mol Res*. 2013 Jan 7;12(3):2809-15. doi: 10.4238/2013.January.7.2. PubMed PMID: 23315884.
- 103) **Romano C**, Schepis C. PTEN gene: a model for genetic diseases in dermatology. *ScientificWorldJournal*. 2012;2012:252457. doi: 10.1100/2012/252457. Epub 2012 Apr 30. PubMed PMID: 22623890; PubMed Central PMCID: PMC3353286.
- 104) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Zolezzi F, Romano C, Scavuzzo C, Salluzzo R, Scillato F, Signorelli M, Kapetis D, Salluzzo MG, Bosco P. Gene expression profiling and qRT-PCR expression of RRP1B, PCNT, KIF21A and ADRB2 in leucocytes of Down's syndrome subjects. *J Genet*. 2012 Mar 13;91(1):e18-23. PubMed PMID: 22552340.
- 105) Concolino D, Iembo MA, Moricca MT, Rapsomaniki M, Marotta R, Galesi O, Fichera M, **Romano C**, Strisciuglio P. A de novo 8q22.2-24.3 duplication in a patient with mild phenotype. *Eur J Med Genet*. 2012 Jan;55(1):67-70. doi: 10.1016/j.ejmg.2011.09.001. Epub 2011 Sep 25. PubMed PMID: 21971480.

- 106) Salemi M, La Vignera S, Castiglione R, Condorelli RA, Cimino L, Bosco P, Romano C, **Romano C**, Calogero AE. Expression of STRBP mRNA in patients with cryptorchidism and Down's syndrome. *J Endocrinol Invest*. 2012 Jan;35(1):5-7. doi: 10.1007/BF03345414. PubMed PMID: 22391137.
- 107) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Ridolfo F, Salluzzo R, Scillato F, Scavuzzo C, Caraci F, Calogero AE, Romano C, Bosco P. Expression of LDOC1 mRNA in leucocytes of patients with Down's syndrome. *J Genet*. 2012;91(1):95-8. PubMed PMID: 22546831.
- 108) Salemi M, Barone C, **Romano C**, Ridolfo F, Gulotta E, Scavuzzo C, Salluzzo MG, Giambirtone M, Caraci F, Romano C, Bosco P. Differential expression of PARP1 mRNA in leucocytes of patients with Down's syndrome. *J Genet*. 2011 Dec;90(3):469-72. doi: 10.1007/s12041-011-0074-x. PubMed PMID: 22227934.
- 109) Girirajan S, Brkanac Z, Coe BP, Baker C, Vives L, Vu TH, Shafer N, Bernier R, Ferrero GB, Silengo M, Warren ST, Moreno CS, Fichera M, **Romano C**, Raskind WH, Eichler EE. Relative burden of large CNVs on a range of neurodevelopmental phenotypes. *PLoS Genet*. 2011 Nov;7(11):e1002334. doi: 10.1371/journal.pgen.1002334. Epub 2011 Nov 10. PubMed PMID: 22102821; PubMed Central PMCID: PMC3213131.
- 110) Talkowski ME, Mullegama SV, Rosenfeld JA, van Bon BW, Shen Y, Repnikova EA, Gastier-Foster J, Thrush DL, Kathiresan S, Ruderfer DM, Chiang C, Hanscom C, Ernst C, Lindgren AM, Morton CC, An Y, Astbury C, Brueton LA, Lichtenbelt KD, Ades LC, Fichera M, **Romano C**, Innis JW, Williams CA, Bartholomew D, Van Allen MI, Parikh A, Zhang L, Wu BL, Pyatt RE, Schwartz S, Shaffer LG, de Vries BB, Gusella JF, Elsea SH. Assessment of 2q23.1 microdeletion syndrome implicates MBD5 as a single causal locus of intellectual disability, epilepsy, and autism spectrum disorder. *Am J Hum Genet*. 2011 Oct 7;89(4):551-63. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.09.011. PubMed PMID: 21981781; PubMed Central PMCID: PMC3188839.
- 111) Broli M, Bisulli F, Mastrangelo M, Fontana E, Fiocchi I, Zucca C, Bonaglia MC, Buono S, Musumeci SA, **Romano C**, Reitano S, Savio M, Vitello GA, Bernardi B, Cevolani D, Agati R, Poda R, Gallassi R, Giorda R, Zuffardi O, Bernardina BD, Seri M, Tinuper P. Definition of the neurological phenotype associated with dup (X)(p11.22-p11.23). *Epileptic Disord*. 2011 Sep;13(3):240-51. doi: 10.1684/epd.2011.0462. PubMed PMID: 21926047.
- 112) Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, **Romano C**, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, Priolo E, Bottani A, Gimelli S, Bena F, Brusco A, di Gregorio E, Bagnasco I, Giussani U, Nitsch L, Politi P, Martinez-Frias ML, Martínez-Fernández ML, Martínez Guardia N, Bremer A, Anderlid BM, Zuffardi O. Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13 deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid syndrome. *PLoS Genet*. 2011 Jul;7(7):e1002173. doi: 10.1371/journal.pgen.1002173. Epub 2011 Jul 14. PubMed PMID: 21779178; PubMed Central PMCID: PMC3136441.
- 113) Marangi G, Ricciardi S, Orteschi D, Lattante S, Murdolo M, Dallapiccola B, Biscione C, Lecce R, Chiurazzi P, **Romano C**, Greco D, Pettinato R, Sorge G, Pantaleoni C, Alfei E, Toldo I, Magnani C, Bonanni P, Martinez F, Serra G, Battaglia D, Lettori D, Vasco G, Baroncini A, Daolio C, Zollino M. The Pitt-Hopkins syndrome: report of 16 new patients and clinical diagnostic criteria. *Am J Med Genet A*. 2011 Jul;155A(7):1536-45. doi: 10.1002/ajmg.a.34070. Epub 2011 Jun 10. PubMed PMID: 21671391.
- 114) Barresi V, Ragusa A, Fichera M, Musso N, Castiglia L, Rappazzo G, Travali S, Mattina T, **Romano C**, Cocchi G, Condorelli DF. Decreased expression of GRAF1/OPHN-

- 1-L in the X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome. *BMC Med Genomics*. 2010 Jul 6;3:28. doi: 10.1186/1755-8794-3-28. PubMed PMID: 20602808; PubMed Central PMCID: PMC2915949.
- 115) Schepis C, Lentini M, Failla P, Castiglia L, Fichera M, **Romano C**. An unusual presentation of Becker Nevus. *Eur J Dermatol*. 2010 Jul-Aug;20(4):522-3. doi: 10.1684/ejd.2010.0971. Epub 2010 Apr 20. PubMed PMID: 20406725.
- 116) Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Hum Mutat*. 2010 May;31(5):E1319-31. doi: 10.1002/humu.21239. PubMed PMID: 20232449; PubMed Central PMCID: PMC2918781.
- 117) Grillo L, Reitano S, Belfiore G, Spalletta A, Amata S, Bottitta M, Barone C, Falco M, Fichera M, **Romano C**. Familial 1.1 Mb deletion in chromosome Xq22.1 associated with mental retardation and behavioural disorders in female patients. *Eur J Med Genet*. 2010 Mar-Apr;53(2):113-6. doi: 10.1016/j.ejmg.2010.01.001. Epub 2010 Jan 21. PubMed PMID: 20096387.
- 118) Girirajan S, Rosenfeld JA, Cooper GM, Antonacci F, Siswara P, Itsara A, Vives L, Walsh T, McCarthy SE, Baker C, Mefford HC, Kidd JM, Browning SR, Browning BL, Dickel DE, Levy DL, Ballif BC, Platky K, Farber DM, Gowans GC, Wetherbee JJ, Asamoah A, Weaver DD, Mark PR, Dickerson J, Garg BP, Ellingwood SA, Smith R, Banks VC, Smith W, McDonald MT, Hoo JJ, French BN, Hudson C, Johnson JP, Ozmore JR, Moeschler JB, Surti U, Escobar LF, El-Khechen D, Gorski JL, Kussmann J, Salbert B, Lacassie Y, Biser A, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Deardorff MA, Shaikh TH, Haan E, Friend KL, Fichera M, **Romano C**, Gécz J, DeLisi LE, Sebat J, King MC, Shaffer LG, Eichler EE. A recurrent 16p12.1 microdeletion supports a two-hit model for severe developmental delay. *Nat Genet*. 2010 Mar;42(3):203-9. doi: 10.1038/ng.534. Epub 2010 Feb 14. PubMed PMID: 20154674; PubMed Central PMCID: PMC2847896.
- 119) van Bon BW, Koolen DA, Brueton L, McMullan D, Lichtenbelt KD, Adès LC, Peters G, Gibson K, Moloney S, Novara F, Pramparo T, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Balottin U, Piazza F, Pecile V, Gasparini P, Guerci V, Kets M, Pfundt R, de Brouwer AP, Veltman JA, de Leeuw N, Wilson M, Antony J, Reitano S, Luciano D, Fichera M, **Romano C**, Brunner HG, Zuffardi O, de Vries BB. The 2q23.1 microdeletion syndrome: clinical and behavioural phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2010 Feb;18(2):163-70. doi: 10.1038/ejhg.2009.152. Epub 2009 Oct 7. PubMed PMID: 19809484; PubMed Central PMCID: PMC2987180.
- 120) Musante L, Kunde SA, Sulistio TO, Fischer U, Grimme A, Frints SG, Schwartz CE, Martínez F, **Romano C**, Ropers HH, Kalscheuer VM. Common pathological mutations in PQBP1 induce nonsense-mediated mRNA decay and enhance exclusion of the mutant exon. *Hum Mutat*. 2010 Jan;31(1):90-8. doi: 10.1002/humu.21146. PubMed PMID: 19847789.
- 121) Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, Bertini E, Kaplan J, Perrault I, Iannicelli M, Mancuso B, Rigoli L, Rozet JM, Swistun D, Tolentino J, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM, Zankl A, Leventer R, Grattan-Smith P, Janecke A, D'Hooghe M, Sznajder Y, Van Coster R, Demerleir L, Dias K, Moco C, Moreira A, Kim CA, Maegawa G, Petkovic D, Abdel-Salam GM, Abdel-Aleem A, Zaki MS, Marti I, Quijano-Roy S, Sigaudy S, de Lonlay P, Romano S, Touraine R, Koenig M, Lagier-Tourenne C, Messer J, Collignon P, Wolf N, Philippi H, Kitsiou Tzeli S, Halldorsson S, Johannsdottir J, Ludvigsson P, Phadke SR, Udani V, Stuart B, Magee A, Lev D, Michelson M, Ben-Zeev B, Fischetto R,

- Benedicenti F, Stanzial F, Borgatti R, Accorsi P, Battaglia S, Fazzi E, Giordano L, Pinelli L, Boccone L, Bigoni S, Ferlini A, Donati MA, Caridi G, Divizia MT, Faravelli F, Ghiggeri G, Pessagno A, Briguglio M, Briuglia S, Salpietro CD, Tortorella G, Adami A, Castorina P, Lalatta F, Marra G, Riva D, Scelsa B, Spaccini L, Uziel G, Del Giudice E, Laverda AM, Ludwig K, Permunion A, Suppiej A, Signorini S, Uggetti C, Battini R, Di Giacomo M, Cilio MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, **Romano C**, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcokus M, Al Gazali L, Sztrihá L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Milisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D. Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies. *Am J Med Genet A*. 2009 Oct;149A(10):2173-80. doi: 10.1002/ajmg.a.33025. PubMed PMID: 19764032; PubMed Central PMCID: PMC4340070.
- 122) Giorda R, Bonaglia MC, Beri S, Fichera M, Novara F, Magini P, Urquhart J, Sharkey FH, Zucca C, Grasso R, Marelli S, Castiglia L, Di Benedetto D, Musumeci SA, Vitello GA, Failla P, Reitano S, Avola E, Bisulli F, Tinuper P, Mastrangelo M, Fiocchi I, Spaccini L, Torniero C, Fontana E, Lynch SA, Clayton-Smith J, Black G, Jonveaux P, Leheup B, Seri M, **Romano C**, dalla Bernardina B, Zuffardi O. Complex segmental duplications mediate a recurrent dup(X)(p11.22-p11.23) associated with mental retardation, speech delay, and EEG anomalies in males and females. *Am J Hum Genet*. 2009 Sep;85(3):394-400. doi: 10.1016/j.ajhg.2009.08.001. Epub 2009 Aug 27. PubMed PMID: 19716111; PubMed Central PMCID: PMC2771536.
- 123) Brancati F, Bernardini L, Cavalcanti DP, **Romano C**, Novelli A, Dallapiccola B. Genome rearrangements in patients with blepharophimosis, mental retardation and hypothyroidism, so-called Young-Simpson syndrome. *Clin Genet*. 2009 Aug;76(2):210-3. doi: 10.1111/j.1399-0004.2009.01235.x. Epub 2009 Jul 29. PubMed PMID: 19659891.
- 124) van Bon BW, Mefford HC, Menten B, Koolen DA, Sharp AJ, Nillesen WM, Innis JW, de Ravel TJ, Mercer CL, Fichera M, Stewart H, Connell LE, Ounap K, Lachlan K, Castle B, Van der Aa N, van Ravenswaaij C, Nobrega MA, Serra-Juhé C, Simonic I, de Leeuw N, Pfundt R, Bongers EM, Baker C, Finnemore P, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, van Kalmthout M, Elia M, Vandeweyer G, Fryns JP, Janssens S, Foulds N, Reitano S, Smith K, Parkel S, Loeys B, Woods CG, Oostra A, Speleman F, Pereira AC, Kurg A, Willatt L, Knight SJ, Vermeesch JR, **Romano C**, Barber JC, Mortier G, Pérez-Jurado LA, Kooy F, Brunner HG, Eichler EE, Kleefstra T, de Vries BB. Further delineation of the 15q13 microdeletion and duplication syndromes: a clinical spectrum varying from non-pathogenic to a severe outcome. *J Med Genet*. 2009 Aug;46(8):511-23. doi: 10.1136/jmg.2008.063412. Epub 2009 Apr 15. PubMed PMID: 19372089; PubMed Central PMCID: PMC3395372.
- 125) Nicholas AK, Swanson EA, Cox JJ, Karbani G, Malik S, Springell K, Hampshire D, Ahmed M, Bond J, Di Benedetto D, Fichera M, **Romano C**, Dobyns WB, Woods CG. The molecular landscape of ASPM mutations in primary microcephaly. *J Med Genet*. 2009 Apr;46(4):249-53. doi: 10.1136/jmg.2008.062380. Epub 2008 Nov 21. PubMed PMID: 19028728; PubMed Central PMCID: PMC2658750.
- 126) Salemi M, **Romano C**, Barone C, Calí F, Caraci F, Romano C, Scavuzzo C, Scillato F, Salluzzo MG, Piccione M, Martines M, Corsello G, Nicoletti F, Bosco P. SPANX-B and SPANX-C (Xq27 region) gene dosage analysis in Down's syndrome subjects with

- undescended testes. *J Genet.* 2009 Apr;88(1):93-7. doi: 10.1007/s12041-009-0013-2. PubMed PMID: 19417550.
- 127) Van der Aa N, Rooms L, Vandeweyer G, van den Ende J, Reyniers E, Fichera M, **Romano C**, Delle Chiaie B, Mortier G, Menten B, Destrée A, Maystadt I, Männik K, Kurg A, Reimand T, McMullan D, Oley C, Brueton L, Bongers EM, van Bon BW, Pfund R, Jacquemont S, Ferrarini A, Martinet D, Schrandt-Stumpel C, Stegmann AP, Frints SG, de Vries BB, Ceulemans B, Kooy RF. Fourteen new cases contribute to the characterization of the 7q11.23 microduplication syndrome. *Eur J Med Genet.* 2009 Mar-Jun;52(2-3):94-100. doi: 10.1016/j.ejmg.2009.02.006. Epub 2009 Feb 26. PubMed PMID: 19249392.
- 128) Helbig I, Mefford HC, Sharp AJ, Guipponi M, Fichera M, Franke A, Muhle H, de Kovel C, Baker C, von Spiczak S, Kron KL, Steinich I, Kleefuss-Lie AA, Leu C, Gaus V, Schmitz B, Klein KM, Reif PS, Rosenow F, Weber Y, Lerche H, Zimprich F, Urak L, Fuchs K, Feucht M, Genton P, Thomas P, Visscher F, de Haan GJ, Møller RS, Hjalgrim H, Luciano D, Wittig M, Nothnagel M, Elger CE, Nürnberg P, **Romano C**, Malafosse A, Koeleman BP, Lindhout D, Stephani U, Schreiber S, Eichler EE, Sander T. 15q13.3 microdeletions increase risk of idiopathic generalized epilepsy. *Nat Genet.* 2009 Feb;41(2):160-2. doi: 10.1038/ng.292. Epub 2009 Jan 11. PubMed PMID: 19136953; PubMed Central PMCID: PMC3026630.
- 129) Brancati F, Iannicelli M, Travaglini L, Mazzotta A, Bertini E, Boltshauser E, D'Arrigo S, Emma F, Fazzi E, Gallizzi R, Gentile M, Loncarevic D, Mejaski-Bosnjak V, Pantaleoni C, Rigoli L, Salpietro CD, Signorini S, Stringini GR, Verloes A, Zablocka D, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM. MKS3/TMEM67 mutations are a major cause of COACH Syndrome, a Joubert Syndrome related disorder with liver involvement. *Hum Mutat.* 2009 Feb;30(2):E432-42. doi: 10.1002/humu.20924. PubMed PMID: 19058225; PubMed Central PMCID: PMC2635428.
- 130) Mefford HC, Sharp AJ, Baker C, Itsara A, Jiang Z, Buysse K, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, Baralle D, Collins A, Mercer C, Norga K, de Ravel T, Devriendt K, Bongers EM, de Leeuw N, Reardon W, Gimelli S, Bena F, Hennekam RC, Male A, Gaunt L, Clayton-Smith J, Simoncic I, Park SM, Mehta SG, Nik-Zainal S, Woods CG, Firth HV, Parkin G, Fichera M, Reitano S, Lo Giudice M, Li KE, Casuga I, Broomer A, Conrad B, Schwerzmann M, Räber L, Gallati S, Striano P, Coppola A, Tolmie JL, Tobias ES, Lilley C, Armengol L, Spyschaert Y, Verloo P, De Coene A, Goossens L, Mortier G, Speleman F, van Binsbergen E, Nelen MR, Hochstenbach R, Poot M, Gallagher L, Gill M, McClellan J, King MC, Regan R, Skinner C, Stevenson RE, Antonarakis SE, Chen C, Estivill X, Menten B, Gimelli G, Gribble S, Schwartz S, Sutcliffe JS, Walsh T, Knight SJ, Sebat J, **Romano C**, Schwartz CE, Veltman JA, de Vries BB, Vermeesch JR, Barber JC, Willatt L, Tassabehji M, Eichler EE. Recurrent rearrangements of chromosome 1q21.1 and variable pediatric phenotypes. *N Engl J Med.* 2008 Oct 16;359(16):1685-99. doi: 10.1056/NEJMoa0805384. Epub 2008 Sep 10. PubMed PMID: 18784092; PubMed Central PMCID: PMC2703742.
- 131) Failla P, **Romano C**, Reitano S, Di Benedetto D, Grillo L, Fichera M, Castiglia L. 12q12 deletion: a new patient contributing to genotype-phenotype correlation. *Am J Med Genet A.* 2008 May 15;146A(10):1354-7. doi: 10.1002/ajmg.a.32280. PubMed PMID: 18412123.
- 132) Schepis C, Greco D, Siragusa M, **Romano C**. Cerebriform plantar hyperplasia: the major cutaneous feature of Proteus syndrome. *Int J Dermatol.* 2008 Apr;47(4):374-6. doi: 10.1111/j.1365-4632.2008.03440.x. PubMed PMID: 18377602.
- 133) Greco D, **Romano C**, Reitano S, Barone C, Benedetto DD, Castiglia L, Fichera M, Galesi O, Zingale M, Buono S, Uliana V, Caselli R, Canitano R, Hayek G, Renieri A. Three new patients with dup(17)(p11.2p11.2) without autism. *Clin Genet.* 2008 Mar;73(3):294-6. doi: 10.1111/j.1399-0004.2007.00959.x. Epub 2008 Jan 23. PubMed PMID: 18218042.

- 134) Koolen DA, Sistermans EA, Nillesen W, Knight SJ, Regan R, Liu YT, Kooy RF, Rooms L, **Romano C**, Fichera M, Schinzel A, Baumer A, Anderlid BM, Schoumans J, van Kessel AG, Nordenskjold M, de Vries BB. Identification of non-recurrent submicroscopic genome imbalances: the advantage of genome-wide microarrays over targeted approaches. *Eur J Hum Genet.* 2008 Mar;16(3):395-400. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201975. Epub 2008 Jan 9. PubMed PMID: 18159213.
- 135) Sharp AJ, Mefford HC, Li K, Baker C, Skinner C, Stevenson RE, Schroer RJ, Novara F, De Gregori M, Ciccone R, Broomer A, Casuga I, Wang Y, Xiao C, Barbacioru C, Gimelli G, Bernardina BD, Torniero C, Giorda R, Regan R, Murday V, Mansour S, Fichera M, Castiglia L, Failla P, Ventura M, Jiang Z, Cooper GM, Knight SJ, **Romano C**, Zuffardi O, Chen C, Schwartz CE, Eichler EE. A recurrent 15q13.3 microdeletion syndrome associated with mental retardation and seizures. *Nat Genet.* 2008 Mar;40(3):322-8. doi: 10.1038/ng.93. Epub 2008 Feb 17. PubMed PMID: 18278044; PubMed Central PMCID: PMC2365467.
- 136) Battaglia A, Hoyme HE, Dallapiccola B, Zackai E, Hudgins L, McDonald-McGinn D, Bahi-Buisson N, **Romano C**, Williams CA, Brailey LL, Zuberi SM, Carey JC. Further delineation of deletion 1p36 syndrome in 60 patients: a recognizable phenotype and common cause of developmental delay and mental retardation. *Pediatrics.* 2008 Feb;121(2):404-10. doi: 10.1542/peds.2007-0929. PubMed PMID: 18245432.
- 137) De Gregori M, Ciccone R, Magini P, Pramparo T, Gimelli S, Messa J, Novara F, Vetro A, Rossi E, Maraschio P, Bonaglia MC, Anichini C, Ferrero GB, Silengo M, Fazzi E, Zatterale A, Fischetto R, Previderé C, Belli S, Turci A, Calabrese G, Bernardi F, Meneghelli E, Riegel M, Rocchi M, Gueneri S, Lalatta F, Zelante L, **Romano C**, Fichera M, Mattina T, Arrigo G, Zollino M, Giglio S, Lonardo F, Bonfante A, Ferlini A, Cifuentes F, Van Esch H, Backx L, Schinzel A, Vermeesch JR, Zuffardi O. Cryptic deletions are a common finding in "balanced" reciprocal and complex chromosome rearrangements: a study of 59 patients. *J Med Genet.* 2007 Dec;44(12):750-62. doi: 10.1136/jmg.2007.052787. Epub 2007 Aug 31. PubMed PMID: 17766364; PubMed Central PMCID: PMC2652810.
- 138) **Romano C**, Knight SJ, Martin CL, de Vries BB. 3rd International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism. *Eur J Hum Genet.* 2007 Oct;15(10):1098-101. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201880. Epub 2007 Jun 20. PubMed PMID: 17579670.
- 139) Micheli V, Sestini S, Parri V, Fichera M, **Romano C**, Ariani F, Longo I, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Meloni I. RSK2 enzymatic assay as a second level diagnostic tool in Coffin-Lowry syndrome. *Clin Chim Acta.* 2007 Sep;384(1-2):35-40. doi: 10.1016/j.cca.2007.05.016. Epub 2007 May 26. PubMed PMID: 17586481.
- 140) Proto C, Romualdi D, Cento RM, **Romano C**, Campagna G, Lanzzone A. Free and total leptin serum levels and soluble leptin receptors levels in two models of genetic obesity: the Prader-Willi and the Down syndromes. *Metabolism.* 2007 Aug;56(8):1076-80. doi: 10.1016/j.metabol.2007.03.016. PubMed PMID: 17618952.
- 141) Salemi M, **Romano C**, Ragusa L, Di Vita G, Salluzzo R, Oteri I, Trovato ML, Romano C, Caraci F, Nicoletti F, Bosco P. A new 6-bp SOX-3 polyalanine tract deletion does not segregate with mental retardation. *Genet Test.* 2007 Summer;11(2):124-7. doi: 10.1089/gte.2006.0510. PubMed PMID: 17627381.
- 142) Guéant JL, Chabi NW, Guéant-Rodriguez RM, Mutchinick OM, Debard R, Payet C, Lu X, Villaume C, Bronowicki JP, Quadros EV, Sanni A, Amouzou E, Xia B, Chen M, Anello G, Bosco P, **Romano C**, Arrieta HR, Sánchez BE, Romano A, Herbeth B, Anwar W, Namour F. Environmental influence on the worldwide prevalence of a 776C->G variant in the transcobalamin gene (TCN2). *J Med Genet.* 2007 Jun;44(6):363-7. doi: 10.1136/jmg.2006.048041. Epub 2007 Jan 12. PubMed PMID: 17220211; PubMed Central PMCID: PMC2740879.

- 143) Failla P, **Romano C**, Alberti A, Vasta A, Buono S, Castiglia L, Luciano D, Di Benedetto D, Fichera M, Galesi O. Schizophrenia in a patient with subtelomeric duplication of chromosome 22q. *Clin Genet*. 2007 Jun;71(6):599-601. doi: 10.1111/j.1399-0004.2007.00819.x. PubMed PMID: 17539913.
- 144) Alberti A, **Romano C**, Falco M, Calì F, Schinocca P, Galesi O, Spalletta A, Di Benedetto D, Fichera M. 1.5 Mb de novo 22q11.21 microduplication in a patient with cognitive deficits and dysmorphic facial features. *Clin Genet*. 2007 Feb;71(2):177-82. doi: 10.1111/j.1399-0004.2007.00750.x. PubMed PMID: 17250668.
- 145) Musumeci SA, Elia M, Fichera M, Amato C, Ferri R, **Romano C**, Federico A. Nail aplasia, microcephaly, severe mental retardation and MRI abnormalities: report of two unrelated cases. *Neurol Sci*. 2006 Dec;27(6):425-31. doi: 10.1007/s10072-006-0724-6. PubMed PMID: 17205229.
- 146) **Romano C**. 2nd international meeting on cryptic chromosomal rearrangements in mental retardation and autism. *Eur J Hum Genet*. 2006 Sep;14(9):1058. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201668. Epub 2006 May 31. PubMed PMID: 16736030.
- 147) Koolen DA, Vissers LE, Pfundt R, de Leeuw N, Knight SJ, Regan R, Kooy RF, Reyniers E, **Romano C**, Fichera M, Schinzel A, Baumer A, Anderlid BM, Schoumans J, Knoers NV, van Kessel AG, Sistermans EA, Veltman JA, Brunner HG, de Vries BB. A new chromosome 17q21.31 microdeletion syndrome associated with a common inversion polymorphism. *Nat Genet*. 2006 Sep;38(9):999-1001. doi: 10.1038/ng1853. Epub 2006 Aug 13. PubMed PMID: 16906164.
- 148) Elia M, Striano P, Fichera M, Gaggero R, Castiglia L, Galesi O, Malacarne M, Pierluigi M, Amato C, Musumeci SA, **Romano C**, Majore S, Grammatico P, Zara F, Striano S, Faravelli F. 6q terminal deletion syndrome associated with a distinctive EEG and clinical pattern: a report of five cases. *Epilepsia*. 2006 May;47(5):830-8. doi: 10.1111/j.1528-1167.2006.00522.x. PubMed PMID: 16686647.
- 149) Guéant-Rodriguez RM, Guéant JL, Debard R, Thirion S, Hong LX, Bronowicki JP, Namour F, Chabi NW, Sanni A, Anello G, Bosco P, **Romano C**, Amouzou E, Arrieta HR, Sánchez BE, Romano A, Herbeth B, Guillaud JC, Mutchinick OM. Prevalence of methylenetetrahydrofolate reductase 677T and 1298C alleles and folate status: a comparative study in Mexican, West African, and European populations. *Am J Clin Nutr*. 2006 Mar;83(3):701-7. doi: 10.1093/ajcn.83.3.701. PubMed PMID: 16522920.
- 150) Romano A, Pettinato R, Andriolo M, Viola M, Guéant-Rodriguez RM, Valluzzi RL, **Romano C**, Elia M, Ventura MT, Guéant JL. Hypersensitivity to aromatic anticonvulsants: in vivo and in vitro cross-reactivity studies. *Curr Pharm Des*. 2006;12(26):3373-81. doi: 10.2174/138161206778193962. Review. PubMed PMID: 17017931.
- 151) Falco M, **Romano C**, Alberti A, Greco D, Scuderi C, Avola E, Failla P, Belli S, Tolmie JL, Amata S, Fichera M. Identification of novel mutations in patients with Coffin-Lowry syndrome by a denaturing HPLC-based assay. *Clin Chem*. 2005 Dec;51(12):2356-8. doi: 10.1373/clinchem.2005.056036. PubMed PMID: 16306095.
- 152) Castiglia L, Fichera M, **Romano C**, Galesi O, Grillo L, Sturnio M, Failla P. Narrowing the candidate region for congenital diaphragmatic hernia in chromosome 15q26: contradictory results. *Am J Hum Genet*. 2005 Nov;77(5):892-4; author reply 894-5. doi: 10.1086/497082. PubMed PMID: 16252246; PubMed Central PMCID: PMC1271395.
- 153) Schepis C, Barone C, Lazzaro Danzuso GC, **Romano C**. Alopecia areata in Down syndrome: a clinical evaluation. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2005 Nov;19(6):769-70. doi: 10.1111/j.1468-3083.2005.01259.x. PubMed PMID: 16268894.
- 154) Falco M, Luciano D, Sturnio M, Spalletta A, Scionti D, Lo Giudice M, **Romano C**, Fichera M. Denaturing HPLC-based assay for detection of ATRX gene mutations. *Clin*

- Chem. 2005 Jul;51(7):1314-5. doi: 10.1373/clinchem.2005.052407. PubMed PMID: 15976132.
- 155) Guéant JL, Anello G, Bosco P, Guéant-Rodríguez RM, Romano A, Barone C, Gérard P, **Romano C**. Homocysteine and related genetic polymorphisms in Down's syndrome IQ. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005 May;76(5):706-9. doi: 10.1136/jnnp.2004.039875. PubMed PMID: 15834031; PubMed Central PMCID: PMC1739618.
- 156) Schepis C, Greco D, Siragusa M, **Romano C**. Piezogenic pedal papules during Prader-Willi syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2005 Jan;19(1):136-7. doi: 10.1111/j.1468-3083.2004.01048.x. PubMed PMID: 15649213.
- 157) Guéant JL, Guéant-Rodríguez RM, Anello G, Bosco P, Brunaud L, **Romano C**, Ferri R, Romano A, Candito M, Namour B. Genetic determinants of folate and vitamin B12 metabolism: a common pathway in neural tube defect and Down syndrome?. *Clin Chem Lab Med*. 2003 Nov;41(11):1473-7. doi: 10.1515/CCLM.2003.226. Review. PubMed PMID: 14656028.
- 158) Bosco P, Guéant-Rodríguez RM, Anello G, Barone C, Namour F, Caraci F, Romano A, **Romano C**, Guéant JL. Methionine synthase (MTR) 2756 (A --> G) polymorphism, double heterozygosity methionine synthase 2756 AG/methionine synthase reductase (MTRR) 66 AG, and elevated homocysteinemia are three risk factors for having a child with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2003 Sep 1;121A(3):219-24. doi: 10.1002/ajmg.a.20234. PubMed PMID: 12923861.
- 159) Schepis C, Greco D, Failla P, Siragusa M, **Romano C**, Scaffidi M, Sindoni A. Medial telangiectatic sacral nevi and MCA/MR syndromes. *Pediatr Dermatol*. 2003 Jul-Aug;20(4):370-1. doi: 10.1046/j.1525-1470.2003.20326_2.x. PubMed PMID: 12869167.
- 160) Raynaud M, Dessay S, Ronce N, Opitz J, Pembrey M, **Romano C**, Moraine C, Briault S. Skewed X chromosome inactivation in carriers is not a constant finding in FG syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2003 Apr;11(4):352-6. doi: 10.1038/sj.ejhg.5200959. PubMed PMID: 12700610.
- 161) Fichera M, Borgione E, Avola E, Amata S, Sturnio M, **Romano C**, Ragusa A. A new MRXS locus maps to the X chromosome pericentromeric region: a new syndrome or narrow definition of Sutherland-Haan genetic locus?. *J Med Genet*. 2002 Apr;39(4):276-80. doi: 10.1136/jmg.39.4.276. PubMed PMID: 11950858; PubMed Central PMCID: PMC1735085.
- 162) **Romano C**, Pettinato R, Ragusa L, Barone C, Alberti A, Failla P. Is there a relationship between zinc and the peculiar comorbidities of Down syndrome?. *Downs Syndr Res Pract*. 2002 Mar;8(1):25-8. doi: 10.3104/reports.126. PubMed PMID: 11915434.
- 163) Schepis C, Barone C, Siragusa M, Pettinato R, **Romano C**. An updated survey on skin conditions in Down syndrome. *Dermatology*. 2002;205(3):234-8. doi: 10.1159/000065859. PubMed PMID: 12399669.
- 164) Fichera M, Silengo M, Spalletta A, Giudice ML, **Romano C**, Ragusa A. Prenatal diagnosis of ATR-X syndrome in a fetus with a new G>T splicing mutation in the XNP/ATR-X gene. *Prenat Diagn*. 2001 Sep;21(9):747-51. doi: 10.1002/pd.142. PubMed PMID: 11559911.
- 165) Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G, Quartino AR, Giannotti A, Castro M, Balli F, Lecora M, Andria G, Guariso G, Gabrielli O, Catassi C, Lazzari R, Balocco NA, De Virgiliis S, Culasso F, **Romano C**. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Italian Down syndrome patients: a multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2001 Aug;33(2):139-43. doi: 10.1097/00005176-200108000-00008. PubMed PMID: 11568513.
- 166) Anello G, Guéant J, **Romano C**, Barone C, Pettinato R, Pillot T, Rodriguez R, Romano A, Bosco P. Allele varepsilon4 of apolipoprotein E gene is less frequent in Down syndrome patient of the Sicilian population and has no influence on the grade of mental

- retardation. *Neurosci Lett*. 2001 Jun 22;306(1-2):129-31. doi: 10.1016/s0304-3940(01)01851-1. PubMed PMID: 11403974.
- 167) Cento RM, Ciampelli M, Proto C, Le Donne M, **Romano C**, Lanzone A. Neuroendocrine features of pubertal development in females with mental retardation. *Gynecol Endocrinol*. 2001 Jun;15(3):178-83. PubMed PMID: 11447728.
- 168) Rossi E, Piccini F, Zollino M, Neri G, Caselli D, Tenconi R, Castellani C, Carozzo R, Danesino C, Zuffardi O, Ragusa A, Castiglia L, Galesi O, Greco D, **Romano C**, Pierluigi M, Perfumo C, Di Rocco M, Faravelli F, Dagna Briccarelli F, Bonaglia M, Bedeschi M, Borgatti R. Cryptic telomeric rearrangements in subjects with mental retardation associated with dysmorphism and congenital malformations. *J Med Genet*. 2001 Jun;38(6):417-20. doi: 10.1136/jmg.38.6.417. PubMed PMID: 11424927; PubMed Central PMCID: PMC1734891.
- 169) Greco D, **Romano C**, Elia M. Facial and skeletal malformations, mental retardation, aganglionosis, and neurogenic muscle weakness: a variant of Niikawa-Kuroki syndrome or a new syndrome?. *J Child Neurol*. 2001 Apr;16(4):296-8. doi: 10.1177/088307380101600414. PubMed PMID: 11332467.
- 170) Borgione E, Giudice ML, Galesi O, Castiglia L, Failla P, **Romano C**, Ragusa A, Fichera M. How microsatellite analysis can be exploited for subtelomeric chromosomal rearrangement analysis in mental retardation. *J Med Genet*. 2001 Jan;38(1):E1. doi: 10.1136/jmg.38.1.e1. PubMed PMID: 11134240; PubMed Central PMCID: PMC1734711.
- 171) Schepis C, Failla P, Siragusa M, **Romano C**. An additional case of macular phylloid mosaicism. *Dermatology*. 2001;202(1):73. doi: 10.1159/000051593. PubMed PMID: 11244237.
- 172) Schepis C, Greco D, Siragusa M, Batolo D, **Romano C**. Rubinstein-Taybi syndrome with epidermal nevus: a case report. *Pediatr Dermatol*. 2001 Jan-Feb;18(1):34-7. doi: 10.1046/j.1525-1470.2001.018001034.x. PubMed PMID: 11207968.
- 173) Lin AE, Birch PH, Korf BR, Tenconi R, Niimura M, Poyhonen M, Armfield Uhas K, Sigorini M, Viridis R, **Romano C**, Bonioli E, Wolkenstein P, Pivnick EK, Lawrence M, Friedman JM. Cardiovascular malformations and other cardiovascular abnormalities in neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet*. 2000 Nov 13;95(2):108-17. doi: 10.1002/1096-8628(20001113)95:2<108::aid-ajmg4>3.0.co;2-0. PubMed PMID: 11078559.
- 174) Siragusa M, **Romano C**, Batticane N, Batolo D, Schepis C. A new family with Papillon-Lefèvre syndrome: effectiveness of etretinate treatment. *Cutis*. 2000 Mar;65(3):151-5. PubMed PMID: 10738634.
- 175) Barone C, Pettinato R, Avola E, Alberti A, Greco D, Failla P, **Romano C**. Comparison of three probiotics in the treatment of acute diarrhea in mentally retarded children. *Minerva Pediatr*. 2000 Mar;52(3):161-5. PubMed PMID: 10879009.
- 176) Schepis C, Greco D, Bosco P, Ragusa A, **Romano C**. Medial telangiectatic sacral nevi (Types A and C) associated with Williams syndrome. *Dermatology*. 2000;201(3):285-6. doi: 10.1159/000018486. PubMed PMID: 11096215.
- 177) Pueschel SM, **Romano C**, Failla P, Barone C, Pettinato R, Castellano Chiodo A, Plumari DL. A prevalence study of celiac disease in persons with Down syndrome residing in the United States of America. *Acta Paediatr*. 1999 Sep;88(9):953-6. doi: 10.1080/08035259950168432. PubMed PMID: 10519335.
- 178) Marsh DJ, Kum JB, Lunetta KL, Bennett MJ, Gorlin RJ, Ahmed SF, Bodurtha J, Crowe C, Curtis MA, Dasouki M, Dunn T, Feit H, Geraghty MT, Graham JM Jr, Hodgson SV, Hunter A, Korf BR, Manchester D, Miesfeldt S, Murday VA, Nathanson KL, Parisi M, Pober B, **Romano C**, Eng C. PTEN mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome suggest a single entity with Cowden syndrome. *Hum Mol Genet*. 1999 Aug;8(8):1461-72. doi: 10.1093/hmg/8.8.1461. PubMed PMID: 10400993.

- 179) Alberti A, Pirrone P, Elia M, Waring RH, **Romano C**. Sulphation deficit in "low-functioning" autistic children: a pilot study. *Biol Psychiatry*. 1999 Aug 1;46(3):420-4. doi: 10.1016/s0006-3223(98)00337-0. PubMed PMID: 10435209.
- 180) Schepis C, Greco D, **Romano C**. Cardiofaciocutaneous (CFC) syndrome. *Australas J Dermatol*. 1999 May;40(2):111-3. doi: 10.1046/j.1440-0960.1999.00333.x. PubMed PMID: 10333626.
- 181) Villard L, Bonino MC, Abidi F, Ragusa A, Belougne J, Lossi AM, Seaver L, Bonnefont JP, **Romano C**, Fichera M, Lacombe D, Hanauer A, Philip N, Schwartz C, Fontés M. Evaluation of a mutation screening strategy for sporadic cases of ATR-X syndrome. *J Med Genet*. 1999 Mar;36(3):183-6. PubMed PMID: 10204841; PubMed Central PMCID: PMC1734331.
- 182) Schepis C, Alberti A, Siragusa M, **Romano C**. Progressive cribriform and zosteriform hyperpigmentation: the late-onset feature of linear and whorled nevoid hypermelanosis associated with congenital neurological, skeletal and cutaneous anomalies. *Dermatology*. 1999;199(1):72-3. doi: 10.1159/000018187. PubMed PMID: 10449967.
- 183) **Romano C**, Pirrone P, Siragusa M, Schepis C, Cavallari V. An additional case of linear and whorled nevoid hypermelanosis associated with birth defects and mental retardation. *Pediatr Dermatol*. 1999 Jan-Feb;16(1):71-3. doi: 10.1046/j.1525-1470.1999.016001071.x. PubMed PMID: 10028009.
- 184) Ramunni J, Ragusa L, Arvat E, Gianotti L, Maccagno B, Giordano R, Pettinato R, Barone C, **Romano C**, Ghigo E. Young adults with Down's syndrome show increased corticotrope responsiveness to hCRH or hexarelin, a peptidyl GH secretagogue. *J Endocrinol Invest*. 1999;22(10 Suppl):57-8. PubMed PMID: 10727046.
- 185) Ragusa L, Valetto MR, Proto C, Alberti A, **Romano C**, Rossodivita A, Corneli G, Baffoni C, Lanfranco F, Aimaretti G, Colabucci F, Ghigo E. IGF-I levels in prepubertal and pubertal children with Down syndrome. *Minerva Endocrinol*. 1998 Jun;23(2):31-6. PubMed PMID: 9844353.
- 186) Schepis C, Greco D, Siragusa M, Batolo D, **Romano C**. An intriguing case of LEOPARD syndrome. *Pediatr Dermatol*. 1998 Mar-Apr;15(2):125-8. doi: 10.1046/j.1525-1470.1998.015125.x. PubMed PMID: 9572697.
- 187) Schepis C, Failla P, Siragusa M, Palazzo R, **Romano C**. Failure of fluoxetine to modify the skin-picking behaviour of Prader-Willi syndrome. *Australas J Dermatol*. 1998 Feb;39(1):57-8. doi: 10.1111/j.1440-0960.1998.tb01247.x. PubMed PMID: 9529694.
- 188) Fichera M, **Romano C**, Castiglia L, Failla P, Ruberto C, Amata S, Greco D, Cardoso C, Fontés M, Ragusa A. New mutations in XNP/ATR-X gene: a further contribution to genotype/phenotype relationship in ATR/X syndrome. *Mutations in brief no. 176*. Online. *Hum Mutat*. 1998;12(3):214. PubMed PMID: 10660327.
- 189) Briault S, Hill R, Shrimpton A, Zhu D, Till M, Ronce N, Margaritte-Jeannin P, Baraitser M, Middleton-Price H, Malcolm S, Thompson E, Hoo J, Wilson G, **Romano C**, Guichet A, Pembrey M, Fontes M, Poustka A, Moraine C. A gene for FG syndrome maps in the Xq12-q21.31 region. *Am J Med Genet*. 1997 Nov 28;73(1):87-90. PubMed PMID: 9375929.
- 190) Schepis C, Barone C, Siragusa M, **Romano C**. Prevalence of atopic dermatitis in patients with Down syndrome: a clinical survey. *J Am Acad Dermatol*. 1997 Jun;36(6 Pt 1):1019-21. doi: 10.1016/s0190-9622(97)80294-0. PubMed PMID: 9204075.
- 191) Siragusa M, **Romano C**, Cavallari V, Schepis C. Localized elastosis perforans serpiginosa in a boy with Down syndrome. *Pediatr Dermatol*. 1997 May-Jun;14(3):244-6. doi: 10.1111/j.1525-1470.1997.tb00250.x. PubMed PMID: 9192425.

- 192) Failla P, **Romano C**, Schepis C. Hypomelanosis of Ito: a syndrome requiring a multisystem approach. *Australas J Dermatol.* 1997 May;38(2):65-70. doi: 10.1111/j.1440-0960.1997.tb01108.x. PubMed PMID: 9159959.
- 193) Elia M, Musumeci SA, Ferri R, Greco D, **Romano C**, Del Gracco S, Stefanini MC. Saethre-Chotzen syndrome: a clinical, EEG and neuroradiological study. *Childs Nerv Syst.* 1996 Nov;12(11):699-704. doi: 10.1007/BF00366154. PubMed PMID: 9118134.
- 194) Failla P, Ruberto C, Pagano MC, Lombardo M, Bottaro G, Perichon B, Krishnamoorthy R, **Romano C**, Ragusa A. Celiac disease in Down's syndrome with HLA serological and molecular studies. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1996 Oct;23(3):303-6. doi: 10.1097/00005176-199610000-00016. PubMed PMID: 8890082.
- 195) Schepis C, **Romano C**. Cutaneous findings in the mentally retarded. *Int J Dermatol.* 1996 May;35(5):317-22. doi: 10.1111/j.1365-4362.1996.tb03630.x. Review. PubMed PMID: 8734651.
- 196) Cento RM, Ragusa L, Proto C, Alberti A, **Romano C**, Boemi G, Colabucci F, Lanzone A. Basal body temperature curves and endocrine pattern of menstrual cycles in Down syndrome. *Gynecol Endocrinol.* 1996 Apr;10(2):133-7. doi: 10.3109/09513599609097904. PubMed PMID: 8701788.
- 197) Schepis C, Greco D, Siragusa M, **Romano C**. What syndrome is this? Lesch-Nyhan syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1996 Mar-Apr;13(2):169-70. doi: 10.1111/j.1525-1470.1996.tb01428.x. PubMed PMID: 9122079.
- 198) Schepis C, Siragusa M, Palazzo R, Batolo D, **Romano C**. Milia-like idiopathic calcinosis cutis: an unusual dermatosis associated with Down syndrome. *Br J Dermatol.* 1996 Jan;134(1):143-6. Review. PubMed PMID: 8745902.
- 199) Elia M, Di Lello R, **Romano C**, Schepis C. A case of FG syndrome with gingival hyperplasia and keloids. *Pediatr Dermatol.* 1995 Dec;12(4):387-9. doi: 10.1111/j.1525-1470.1995.tb00209.x. PubMed PMID: 8747594.
- 200) Musumeci SA, Elia M, Ferri R, **Romano C**, Scuderi C, Del Gracco S. A further family with epilepsy, dementia and yellow teeth: the Kohlschütter syndrome. *Brain Dev.* 1995 Mar-Apr;17(2):133-8; discussion 142-3. doi: 10.1016/0387-7604(95)00013-2. PubMed PMID: 7625549.
- 201) Schepis C, Failla P, Siragusa M, **Romano C**. Skin-picking: the best cutaneous feature in the recognition of Prader-Willi syndrome. *Int J Dermatol.* 1994 Dec;33(12):866-7. doi: 10.1111/j.1365-4362.1994.tb01024.x. PubMed PMID: 7883413.
- 202) Schepis C, Siragusa M, Palazzo R, Batolo D, **Romano C**. Perforating milia-like idiopathic calcinosis cutis and periorbital syringomas in a girl with Down syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1994 Sep;11(3):258-60. doi: 10.1111/j.1525-1470.1994.tb00598.x. PubMed PMID: 7971561.
- 203) **Romano C**, Baraitser M, Thompson E. A clinical follow-up of British patients with FG syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1994 Apr;3(2):104-14. PubMed PMID: 8055129.
- 204) Ragusa L, **Romano C**, Failla P, Proto C, Colabucci F. Growth hormone subnormality in Down syndrome. *Am J Med Genet.* 1992 Jul 15;43(5):894-5. doi: 10.1002/ajmg.1320430529. PubMed PMID: 1386497.
- 205) **Romano C**, Ragusa RM, Scillato F, Greco D, Amato G, Barletta C. Phenotypic and phoniatic findings in mosaic cri du chat syndrome. *Am J Med Genet.* 1991 Jun 15;39(4):391-5. doi: 10.1002/ajmg.1320390405. Review. PubMed PMID: 1877615.
- 206) Romano V, Mascali G, Chiavetta V, Ragusa RM, Barletta C, Romano C, Mollica F, Mattina T, Gross A, Brown WT. RFLP analysis in 5 Sicilian families with the fragile X syndrome. *Am J Med Genet.* 1991 Feb-Mar;38(2-3):347-8. doi: 10.1002/ajmg.1320380236. PubMed PMID: 1673309.
- 207) Batticane N, Morale MC, **Romano C**, Cutuli N, Marchetti B. Brain dysfunction and the immune system: lymphocyte's beta-adrenergic receptor in Down syndrome. *Pharmacol*

- Res. 1990 Sep-Oct;22 Suppl 1:49-50. doi: 10.1016/1043-6618(90)90802-k. PubMed PMID: 1980947.
- 208) Leonardi S, Musumeci S, Sciacca A, Greco D, **Romano C**. Reliability of intradermal vaccination against hepatitis B for accelerated prophylaxis. *Pediatr Infect Dis J*. 1990 Jul;9(7):520. doi: 10.1097/00006454-199007000-00014. PubMed PMID: 2196516.
- 209) Cross NC, de Franchis R, Sebastio G, Dazzo C, Tolan DR, Gregori C, Odievre M, Vidailhet M, Romano V, Mascali G. Molecular analysis of aldolase B genes in hereditary fructose intolerance. *Lancet*. 1990 Feb 10;335(8685):306-9. doi: 10.1016/0140-6736(90)90603-3. PubMed PMID: 1967768.
- 210) **Romano C**, Tiné A, Fazio G, Rizzo R, Colognola RM, Sorge G, Bergonzi P, Pavone L. Seizures in patients with trisomy 21. *Am J Med Genet Suppl*. 1990;7:298-300. doi: 10.1002/ajmg.1320370758. PubMed PMID: 2149964.
- 211) Milone G, Conti L, Rizzo R, Sanfilippo S, Sammito V, **Romano C**. A dermatoglyphic study of a group of Sicilian children with fragile-X syndrome. *Am J Med Genet*. 1988 May-Jun;30(1-2):177-83. doi: 10.1002/ajmg.1320300116. PubMed PMID: 3177443.
- 212) Neri G, Sanfilippo S, Pavone L, Mollica F, Barberi I, Giuffrè L, **Romano C**, Mattina T, Cammarata M, Ragusa MG. The fragile X in Sicily: an epidemiological survey. *Am J Med Genet*. 1988 May-Jun;30(1-2):665-72. doi: 10.1002/ajmg.1320300167. PubMed PMID: 3177477.
- 213) Neri G, Sammito V, **Romano C**, Sanfilippo S, Opitz JM. Facial midline defect in the fetal alcohol syndrome: embryogenetic considerations in two clinical cases. *Am J Med Genet*. 1988 Mar;29(3):477-82. doi: 10.1002/ajmg.1320290302. PubMed PMID: 3376992.
- 214) Musumeci S, D'Agata A, **Romano C**, Patané R, Cutrona D. Ichthyosis and neutral lipid storage disease. *Am J Med Genet*. 1988 Feb;29(2):377-82. doi: 10.1002/ajmg.1320290219. PubMed PMID: 3354610.

Ha scritto 12 Capitoli di libri in lingua inglese:

- 1) R.M. Ragusa, A. Puzzo, G. Fiamma, S. A. Musumeci, R. Ferri, M. Elia, **C. Romano**, D. Greco, G. Cuccia, C. Barletta (1990). Familial X-linked mental retardation and fragile-X chromosome in nine sicilian families. *Genetica e Ritardo Mentale*, 4° Congresso Nazionale della Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie, pag. 11-14, Monduzzi Editore, Bologna.
- 2) R. M. Ragusa, F. Scillato, M. Ruggeri, **C. Romano**, C. Barletta (1990). A duplication-deficient X chromosome in one case with Down's syndrome. *Genetica e Ritardo Mentale*, 4° Congresso Nazionale della Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie, pag. 189-192, Monduzzi Editore, Bologna.
- 3) L. Ragusa, A. Alberti, C. Proto, F. Colabucci, **C. Romano** (1992). Growth Hormone Deficiency and rhGH Therapy in a Boy with Familial Primary Microcephaly. *Proceedings of III ASM International Symposium*, 268-269.
- 4) **C. Romano**, P. Failla, G. Mangano, D. Greco (1992). Macrocephaly and Mental retardation: Review of a Diagnostic Approach Towards the Recognition of Old and New Syndromes. *Proceedings of III ASM International Symposium*, Roma, December 3-5, 1992, 275-281.
- 5) L. Ragusa, A. Alberti, C. Proto, **C. Romano**, F. Colabucci (1993). Preliminary Results after One Year of Recombinant Human Growth Hormone Treatment in Four Subjects with Down's Syndrome. Chapter 15, pgs 199-202 in "Growth Hormone Treatment in Down's Syndrome" Edited by S. Castells and K.E. Wisniewski, John Wiley & Sons Ltd., Chichester.
- 6) L. Ragusa, A. Alberti, **C. Romano**, C. Proto, F. Colabucci, M.R. Valetto, L. Gianotti, J. Bellone, G. Aimaretti, E. Arvat, E. Ghigo, R. Deghenghi (1998). Growth hormone-releasing effect of Hexarelin, a synthetic GHRP, and GHRH in children and adults with Down syndrome. In: *Growth Hormone Secretagogues in Clinical Practice* (B.B. Bercu and R.F. Walker Eds) pg. 417-426.

- 7) A. Alberti, S. Panerai, M. Elia, R.H. Waring, **C. Romano** (2003). Impaired detoxification process in “low-functioning” autistic children as a result of reduced sulfoconjugation. In: Consensus in Child Neurology. Biological Bases and Clinical Perspectives in Autism (M. Elia, V. Romano and P. Curatolo Eds) pg. 39-43.
- 8) **C. Romano** (2004). The endocrinology of adults with Down syndrome. In: The adult with Down syndrome (J.A. Rondal, A. Rasore-Quartino and S. Soresi Eds) pg. 57-60, Whurr Publishers Ltd, London and Philadelphia.
- 9) **C. Romano** (2007). Carbon metabolism, Immunology and Growth Hormone. In: Therapies and Rehabilitation in Down Syndrome (J.A. Rondal and A. Rasore-Quartino Eds) pg. 28-42, John Wiley & Sons Ltd, Chichester.
- 10) **C. Romano** (2008). Genetics of PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS). In: Neurocutaneous Disorders (M. Ruggieri, I. Pascual Castroviejo, C. Di Rocco Eds) pg. 483-490, Springer-Verlag, Wien.
- 11) **C. Romano** (2008). Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrome.. In: Neurocutaneous Disorders (M. Ruggieri, I. Pascual Castroviejo, C. Di Rocco Eds) pg. 511-516, Springer-Verlag, Wien.
- 12) **C. Romano** (2010). The Clinical Evaluation of Patients with Mental Retardation/Intellectual Disability. In: Genetics of Mental Retardation. An Overview Encompassing Learning Disability and Intellectual Disability (S.J.L. Knight Ed.) pg. 57-66, Karger, Basel.

5. Ruoli accademici, ruoli gestionali, ruoli di direzione e ruoli rivestiti nell'ambito di Società scientifica di rilievo nazionale ed internazionale

Dal novembre 2021 è Professore di Seconda Fascia in Genetica Medica (SSD MED/03) presso il Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche dell'Università degli Studi di Catania. In data 06/06/2023 ha conseguito l'Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di Professore Universitario di Prima Fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 Genetica Medica (Titolo 69).

Nel corrente Anno Accademico 2023/2024 ha un carico didattico di 178 ore per complessivi 25 CFU. E' Presidente della Commissione di Esami del Corso Integrato di Biomarcatori legati alla Nutrizione Umana (Corso di Laurea Magistrale in Scienze della Nutrizione Umana) e Docente dell'Insegnamento di Genetica Medica nel Corso di Laurea Magistrale di Scienze della Nutrizione Umana, Presidente della Commissione di Esami dell'Insegnamento Integrato “The Cell: Molecules and Processes” e Docente degli Insegnamenti di Medical Genetics I e Medical Genetics II nel Corso di Laurea Magistrale a Ciclo Unico di Medicine and Surgery, Docente dell'Insegnamento di Genetica Medica nei Canali A, B e C dell'Insegnamento Integrato di Clinica Pediatrica nel Corso di Laurea Magistrale a Ciclo Unico di Medicina e Chirurgia, Docente di Genetica Medica nell'Insegnamento Integrato di Oncologia e Genetica Medica applicata alla Midwifery e nell'Insegnamento Integrato di Genetica, Ginecologia e Neonatologia del Corso di Laurea Triennale di Ostetricia, Docente di Genetica Medica e Biotecnologie applicate alla Genetica Medica nel Corso di Laurea Triennale di Biotecnologie e Docente di Genetica Medica nelle Scuole di Specializzazione di Genetica Medica, Pediatria e Psicologia clinica.

Nell'Anno Accademico 2022/2023 ha avuto un carico didattico di 119 ore per complessivi 17 CFU. Nell' Anno Accademico 2021/2022 ha avuto un carico didattico di 56 ore per complessivi 8 CFU.

Dal 7/11/2014 è componente del Tavolo Tecnico Regionale di Genetica Medica, istituito presso il Servizio 4 “Programmazione Ospedaliera” del Dipartimento della Pianificazione Strategica dell'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia con Prot. Serv. 4/ n. 85464 (Titolo 57).

Dal 5/8/2020, con Decreto Assessoriale n. 707 dall'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia, è componente del Coordinamento regionale delle malattie rare (Titolo 24).

Nella Società Italiana di Genetica Umana è stato Socio Fondatore, Consigliere nel Consiglio Direttivo dal 2007 al 2012, Coordinatore della Sezione Regionale della Sicilia dal 2017 al 2019 e Coordinatore del Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica dal 2018 al 7 marzo 2021. È socio dell'ESHG e dell'ASHG.

È componente del Comitato Scientifico della Federazione delle Associazioni Regionali per la Sindrome di Prader-Willi.

L'attività editoriale è testimoniata dalla sua posizione di Associate Editor nelle riviste *Frontiers in Pediatrics*, *Frontiers in Public Health*, *Frontiers in Genetics* e *Brain Sciences*. Per il Publisher *Frontiers* è stato l'Editor di 8 diverse pubblicazioni ed il Reviewer di 22 diverse pubblicazioni. Ha svolto attività di peer review in oltre 30 diversi Journals in lingua inglese.

La sua **capacità di attrarre fondi di ricerca** è testimoniata dalle seguenti Responsabilità scientifiche per progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi che prevedano la revisione tra pari:

Responsabile Scientifico Progetto di Ricerca Finalizzata "Analisi di Mutazione e di Espressione con tecnologia microarray in Malattie Monogeniche Rare con Ritardo Mentale", dal 14-11-2003 al 14-11-2006 (Titolo 65).

Responsabile Scientifico Progetto di Ricerca "Valutazione costo/beneficio nell'utilizzo di MultiFISH subtelomerica, CGH metafasica e Array CGH nella diagnostica genetica del Ritardo Mentale", dal 23-03-2005 al 23-03-2007 (Titolo 63).

Responsabile Scientifico Progetto di Ricerca "Usefulness of 244K array-CGH in the ascertainment of Crypt Chromosomal Rearrangements in Mental Retardation and Autism", dal 12-04-2007 al 12-04-2009 (Titolo 64).

Responsabile Scientifico di Unità Operativa nel Progetto PNRR-MR1-2022-12376811 "Implementation of a standardized workflow for a more effective management and care of patients with syndromic and isolated intellectual disability", finanziato dal Bando PNRR 2022 del Ministero della Salute in data 28/10/2022 per un ammontare totale di 1.000.000 €, 240.000 dei quali sono stati finanziati all'Unità Operativa diretta dal candidato (Titolo 73).

L'**attività congressuale** lo ha visto invitato come Moderatore e come Relatore a Congressi Scientifici Nazionali e Internazionali.

Congressi nei quali è stato invitato come **moderatore**:

- 1) Simposio satellite al XXVIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Endocrinologia "Aspetti neuroendocrini nella sindrome di Down", Torino, 4 Maggio 1999.
- 2) 2° Congresso Internazionale e Congresso Europeo EDSA "L'adulto con sindrome di Down. Una nuova sfida per la società", San Marino, 9-11 Maggio 2002.
- 3) VI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Terapie Innovative in Pediatria, Messina, 29-30 Aprile 2004.
- 4) Congresso Nazionale SISMME, SISN, GENCLI, Catanzaro, 7-10 Luglio 2004.
- 5) XII Workshop in Endocrinologia e Metabolismo dell'Età Evolutiva, Milano, 10-11 Marzo 2005.
- 6) 4° Convegno su Malattie Genetiche Rare, Messina, 27-28 Gennaio 2006.
- 7) VIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 20-21 Febbraio 2006.
- 8) 3° Congresso Internazionale e Simposio Europeo E.D.S.A. "Terapie e Riabilitazione nella Sindrome di Down: Attualità e Prospettive", San Marino, 4-6 maggio 2006.
- 9) 5° Convegno su Malattie Genetiche Rare, Messina, 26-27 gennaio 2007.
- 10) Congresso Congiunto SISMME/SISN-SIMGePed, Palermo, 28-30 ottobre 2008 (Titolo 17).
- 11) XI Congresso Nazionale S.I.G.U., Genova, 23-25 novembre 2008.

- 12) Corso teorico-pratico “La genetica per il pediatra”, Lamezia Terme, 5-6 giugno 2009.
- 13) XIII Congresso Nazionale della S.I.G.U., Firenze, 14-17 ottobre 2010.
- 14) XIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 14-15 febbraio 2011 (Titolo 67).
- 15) Workshop “Metodologie diagnostiche innovative perinatali” nell’ambito del XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina Perinatale, Firenze, 31/3/2011.
- 16) 4° Congresso Internazionale sulla Sindrome di Down, San Marino, 13-15 maggio 2011.
- 17) XIV Congresso Nazionale della S.I.G.U., Milano, 13-16 novembre 2011.
- 18) 40° Congresso Regionale S.I.P., Catania, 18-20 novembre 2011.
- 19) XI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, Messina, 24-26 novembre 2011 (Titolo 2).
- 20) XIV Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 13-14 febbraio 2012 (Titolo 66).
- 21) III Corso avanzato di Citogenetica costituzionale. Il cariotipo molecolare: quando, perché e come, Genova, 13-15 giugno 2012 (Titolo 26).
- 22) XVIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Rimini, 21-24 ottobre 2015 (Titolo 4).
- 23) II Convegno Siciliano “La Genomica in Sanità Pubblica: Attualità e Futuro”, Catania, 14 dicembre 2015 (Titolo 16).
- 24) I Congresso Regionale dell’Associazione Sindrome di Prader-Willi. Medici e Pazienti a confronto: Problematiche assistenziali dall’età pediatrica all’età adulta, San Giovanni Rotondo, 10 giugno 2016 (Titolo 13).
- 25) XX Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 12-13 febbraio 2018 (Titolo 61).
- 26) Corso di Aggiornamento ECM dal titolo “Il ruolo della genetica medica nella gestione dei pazienti con patologie cardiache ereditarie”, Palermo, 11 maggio 2019 (Titolo 44).
- 27) XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 novembre 2019.
- 28) Great Italy International Meeting “La cardiologia nell’era post Covid tra antiche problematiche e nuovi orizzonti”, Taormina, 7-8 ottobre 2022 (Titolo 70).
- 30) 37° Congresso Nazionale SIOPS, Catania, 20-21 ottobre 2023 (Titolo 71).

Congressi nei quali è stato invitato come **relatore**:

- 1) I Meeting Regionale "La neurologia pediatrica nei vari aspetti", 18 marzo 1989, Catania.
- 2) XXIV Congresso Nazionale Società Italiana di Foniatria e Logopedia, 27-29 aprile 1990, Catania.
- 3) XVII Congresso Nazionale Società Italiana di Neuropediatria, 1-2 novembre 1991, Catania; 4 Novembre 1991, Troina.
- 4) 1° Congresso Internazionale “Aggiornamenti sulla Trisomia 21”, 10-12 marzo 1994, Torino.
- 5) Convegno “La sindrome di Down tra clinica e società”, 10 dicembre 1994, Caltanissetta.
- 6) Convegno “Dal mongolismo alla sindrome di Down: è cambiato solo il nome?”, 11 Maggio 1996, Mestre.
- 7) 6th World Congress on Down’s Syndrome, 23-26 October 1997, Madrid, Spain.
- 8) 55° Congresso della Società Italiana di Pediatria, 19-23 Settembre 1999, Bologna.
- 9) Congresso Internazionale “La persona con Sindrome di Down verso il terzo Millennio: la Conquista della Vita”, 10-12 Febbraio 2000, S. Marino.
- 10) 2° Congresso Internazionale e Congresso Europeo EDSA “L’adulto con sindrome di Down. Una nuova sfida per la società”, San Marino, 9-11 Maggio 2002.
- 11) XXI Convegno Nazionale Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, Parma, 16-17 Maggio 2002.
- 12) V Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 11-12 Febbraio 2003.
- 13) VI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Terapie Innovative in Pediatria, Messina, 29-30 Aprile 2004.
- 14) VIIème Congrès Société Francophones Vitamines et BioFacteurs, Toulouse, 23-25 Juin 2004.

- 15) XXX Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Catania, 28-30 Ottobre 2004.
- 16) 3° Congresso Internazionale e Simposio Europeo E.D.S.A. "Terapie e Riabilitazione nella Sindrome di Down: Attualità e Prospettive", San Marino, 4-6 Maggio 2006.
- 17) 1st Golden Helix Symposium "Copy Number Variation and Genomic Alterations in Health and Disease", Athens, Grecia, 28-29 Novembre 2008.
- 18) International Congress "Rare Diseases and Orphan Drugs", Rome, February 22nd-25th 2010 (Titolo 3).
- 19) 5° Congresso Regionale AOGOI, Catania, 5-7 dicembre 2010.
- 20) Congresso di Neurologia-Farmacologia-Pediatria, Catania, 9-11 dicembre 2010 (Titolo 8).
- 21) 4° Congresso Internazionale sulla Sindrome di Down, San Marino, 13-15 maggio 2011.
- 22) Convegno "I Disturbi Specifici dell'Apprendimento e i Bisogni Educativi Speciali", Troina, 13-14 settembre 2013 (Titolo 14).
- 23) 9° Meeting annuale delle famiglie Associazione Nonsolo15 (Titolo 51).
- 24) Congresso "La messa in rete di Centri per le Malattie Genetiche e Rare l'esperienza di MAGI:", Roma, 13 luglio 2017 (Titolo12),
- 25) XLVII Congresso Nazionale SINP, Pisa, 30 novembre-2 dicembre 2023 (Titolo 72).

Dal 2005 ha organizzato a Troina con un Comitato Scientifico Internazionale un Meeting Internazionale sulla Genetica dei Disturbi del Neurosviluppo, che ha raggiunto la 18.ma edizione.

L'**attività didattica** ha compreso il ruolo di docente in numerosi eventi ECM, Master Universitari di secondo livello e un Corso presso la Scuola Superiore dell'Università di Catania.

- 1) 27 febbraio 2002. Lezione di 30 minuti "L'attività del Centro di Riferimento Regionale per le Patologie Genetiche associate a Ritardo Mentale" nell'ambito del Corso "Diagnosi e prevenzione delle malattie genetiche", tenutosi presso il CEFPAS di Caltanissetta dal 27 febbraio al 1° marzo 2002.
- 2) 12 ottobre 2002. Lezione di 20 minuti "La genetica della sclerosi tuberosa" nell'ambito del Corso E.C.M. "Non solo genodermatosi", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina.
- 3) 5-7 giugno 2003. Responsabile Scientifico del Corso E.C.M. "La genetica in medicina", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina.
- 4) 5 giugno 2003. Lezione di 1 ora "Nozioni essenziali di genetica in medicina" nell'ambito del Corso E.C.M. "La genetica in medicina", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina, dal 5 al 7 giugno 2003.
- 5) 6 giugno 2003. Lezione di 1 ora "La genetica clinica del ritardo mentale" nell'ambito del Corso E.C.M. "La genetica in medicina", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina dal 5 al 7 giugno 2003.
- 6) 6 giugno 2003. Lezione di 20 minuti "Il ritardo mentale X-linked sindromico" nell'ambito del Corso E.C.M. "La genetica in medicina", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina dal 5 al 7 giugno 2003.
- 7) 20 giugno 2003. Lezione di 1 ora "Protocollo assistenziale nella sindrome di Prader-Willi" nell'ambito del Corso E.C.M. "Alterazioni endocrinologiche e del comportamento alimentare nella sindrome di Prader-Willi", tenutosi presso l'I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. di Troina.
- 8) 27 settembre 2003. Lezione di 20 minuti "Il protocollo diagnostico del ritardo mentale" nell'ambito del Corso E.C.M. "La Genetica del Ritardo Mentale", tenutosi a Verona e organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana.
- 9) 22 novembre 2003. Lezione di 30 minuti "Ritardo mentale su base genetica" nell'ambito del Corso E.C.M. "II Convegno su malattie genetiche rare", tenutosi a Messina presso il Policlinico "Gaetano Martino" e organizzato dall'U.O. di Genetica ed Immunologia Pediatrica.

- 10) 2 ottobre 2004. Lezione di 20 minuti “NF1 – Genetica” nell’ambito del Corso E.C.M. “Non solo Genodermatosi”, tenutosi presso l’I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria Santissima di Troina.
- 11) 2 dicembre 2004. Lezione di 30 minuti “Caratteristiche del sistema endocrino nella sindrome di Down” nell’ambito del Corso E.C.M. “Genova, porta d’Europa per la cultura della disabilità”.
- 12) 22 gennaio 2005. Lezione di 20 minuti “Sindrome di Prader-Willi” nell’ambito del Corso E.C.M. “3° Convegno su Malattie Genetiche Rare”, tenutosi a Messina presso il Policlinico “Gaetano Martino” e organizzato dall’U.O. di Genetica ed Immunologia Pediatrica.
- 13) 28 novembre 2005. Lezione di 1 ora “La genetica del ritardo mentale” nell’ambito del Corso E.C.M. “Diagnosi genetica precoce: dall’epoca prenatale ai primi anni di sviluppo” organizzato da Azienda Ospedaliera “Bianchi-Melacrino-Morelli” di Reggio Calabria e tenutosi presso gli Ospedali Riuniti.
- 14) 25 marzo 2006. Lezione di 30 minuti “Ritardo mentale: inquadramento diagnostico” nell’ambito del Corso teorico pratico di Pediatria organizzato dalla Cattedra di Pediatria dell’Università degli Studi di Catanzaro “Magna Grecia”.
- 15) 4 maggio 2006. Lezione di 30 minuti “Metabolismo monocarbonico e sindrome di Down: attualità e prospettive terapeutiche” nell’ambito del 3° Congresso Internazionale “Terapie e riabilitazione nella sindrome di Down: Attualità e Prospettive”, organizzato a San Marino dall’European Down Syndrome Association.
- 16) Docente presso il Master Universitario di II° Livello in “Genetica Clinica: le malformazioni congenite” Anno 2006-2007, nel corso del quale ha svolto presso l’Università di Padova due lezioni della durata di 1 ora, in data 23 Agosto 2006 (L’esame obiettivo) e in data 25 Agosto 2006 (L’iter diagnostico del ritardo mentale).
- 17) 23 settembre 2006. Lezione di 15 minuti “Genetica della sindrome di Sturge-Weber” nell’ambito del Corso E.C.M. “Non solo Genodermatosi”, tenutosi presso l’I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria Santissima di Troina.
- 18) 16 dicembre 2006. Lezione di 1 ora “La genetica e le caratteristiche cliniche” nell’ambito del Corso E.C.M. “Una Sindrome rara: Sindrome di Prader Willi. Iniziamo a Conoscerla”, tenutosi presso l’Ordine dei Medici di Catania.
- 19) 26 gennaio 2007. Lezione di 30 minuti “Array-CGH: prospettive e limiti” nell’ambito del Corso E.C.M. “5° Convegno su Malattie Genetiche Rare”, tenutosi a Messina presso il Policlinico “Gaetano Martino” e organizzato dall’U.O.C. di Genetica ed Immunologia Pediatrica.
- 20) 30 gennaio 2008. Lezione di 45 minuti “Array-CGH nei pazienti con ritardo mentale” nell’ambito del Corso E.C.M. “Array-CGH: applicazioni nel ritardo mentale e nei tumori”, tenutosi a Siena presso l’Azienda Ospedaliera Universitaria Senese e organizzato dall’U.O.C. di Genetica Medica.
- 21) 2 febbraio 2008. Lezione di 2 ore “L’approccio diagnostico al ritardo mentale da causa genetica” nell’ambito del Corso E.C.M. “La Neurogenetica del Ritardo Mentale”, tenutosi a Siracusa presso l’Ordine dei Medici e organizzato dall’Associazione Culturale Pediatri e dalla Federazione Italiana Medici Pediatri.
- 22) Docente presso il Master Universitario di II° Livello in “Genetica Clinica: le malformazioni congenite” Anno 2007-2008, nel corso del quale ha svolto presso l’Università di Padova due lezioni della durata di 1 ora, in data 5 Marzo 2008 (L’anamnesi e l’esame obiettivo) e in data 6 Marzo 2008 (L’iter diagnostico del ritardo mentale da causa genetica).
- 23) 7 marzo 2008. Lezione di 30 minuti “Clinica e Laboratorio a braccetto nella diagnostica genetica del Ritardo Mentale” nell’ambito del Corso E.C.M. “6° Convegno su Malattie Genetiche Rare”, tenutosi a Messina presso il Policlinico “Gaetano Martino” e organizzato dall’U.O.C. di Genetica ed Immunologia Pediatrica.
- 24) 13 marzo 2008. Lezione di 30 minuti “Consulenza Genetica” nell’ambito del II Corso di formazione in Genetica Medica “Malattie Genetiche e Disabilità Congenite”, tenutosi a Benevento presso il “Centro La Pace” e organizzato dall’U.O.C. di Genetica Medica.

- 25) 11 aprile 2008. Lezione di 30 minuti "Il clinico e le malformazioni congenite" nell'ambito del XXI Convegno IMER "30 anni di indagine sulle malformazioni congenite in Emilia Romagna", tenutosi a Bologna presso l'Auditorium della Regione Emilia Romagna e organizzato dall'IMER.
- 26) Docente presso il Master Universitario di II° Livello in "Genetica Clinica: le malformazioni congenite" Anno 2008-2009, nel corso del quale ha svolto presso l'Università di Padova due lezioni della durata di 1 ora, in data 4 Febbraio 2009 (L'anamnesi e l'esame obiettivo) e in data 5 Febbraio 2009 (L'approccio diagnostico al ritardo mentale da causa genetica).
- 27) 22 aprile 2009. Lezione di 30 minuti "Flow-chart diagnostica di fronte al bambino con ritardo mentale", nell'ambito dell'VIII Corso residenziale di genetica pediatrica "Sindromi malformative complesse con ritardo mentale", tenutosi a Bologna, presso lo Starhotel Excelsior dal 21 al 24 Aprile 2009.
- 28) 5 giugno 2009. Lezione di 30 minuti "Indicazioni e limiti per richiedere un cariotipo e/o CGH-array", nell'ambito del Corso Teorico-Pratico "La genetica per il pediatra", tenutosi a Lamezia Terme presso il T Hotel dal 5 al 6 giugno 2009 (Titolo 6).
- 29) 20 novembre 2009. Lezione di 20 minuti "Aspetti genetici" nel corso della Sessione "Il cervello come organo bersaglio" del XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina Perinatale, tenutosi a Catania dal 19 al 21 novembre 2009.
- 30) 30 novembre 2009. Lezione di 30 minuti "La genetica della disabilità intellettiva", nell'ambito dell'VIII Corso Residenziale "Malformazioni Congenite: dalla diagnosi prenatale alla terapia postatale", tenutosi a Volterra dal 30 novembre al 1° dicembre 2009 (Titolo 18).
- 31) 3 marzo 2010-24 giugno 2010. Responsabile Scientifico del Progetto Formativo Aziendale "Protocolli diagnostici, terapeutici e riabilitativi nella disabilità intellettiva", Audit clinico nel Dipartimento per il Ritardo Mentale dell'IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima di Troina (Titolo 11).
- 32) 10 settembre 2010. Lezione di 30 minuti "Ruolo della genetica nella comprensione del fenotipo", nell'ambito del "1° Workshop sulla sindrome di Prader-Willi", tenutosi a Roma il 10 settembre 2010.
- 33) 30 settembre 2010. Lezione di 20 minuti "Dal sospetto ... alla diagnosi" nell'ambito della sessione sulle malattie rare del 4° Congresso Nazionale FIMP, tenutosi a Firenze dal 30 settembre al 2 ottobre 2010 (Titolo 15).
- 34) 9 ottobre 2010. Lezione di 30 minuti dal titolo "La sindrome di Down" nell'ambito del V Incontro in tema di Genodermatologia e Dermatologia pediatrica "Non solo genodermatosi, tenutosi a Troina il 9 ottobre 2010.
- 35) 28 ottobre 2010. Lezione di 20 minuti dal titolo "Le parole da sapere" nell'ambito dell'11° Congresso Nazionale Associazioni Regionali Cardiologi Ambulatoriali, tenutosi a Catania dal 27 al 30 ottobre 2010 (Titolo 19)..
- 36) 15 aprile 2011. Lezione di 30 minuti dal titolo "Sindrome di Coffin-Lowry" nell'ambito del IX Corso Residenziale di genetica Pediatrica Sindromi Malformative Complesse con Ritardo Mentale, tenutosi a Bologna dal 12 al 15 Aprile 2011 (Titolo 5).
- 37) 14 maggio 2011. Lezione di 30 minuti dal titolo "Un aspetto sempre più frequente della sindrome di Down: l'invecchiamento" nell'ambito del 4° Congresso Internazionale sulla Sindrome di Down, tenutosi a San Marino dal 13 al 15 Maggio 2011 (Titolo 21).
- 38) 20 ottobre 2012. Lezione di 30 minuti dal titolo "La genetica delle genodermatosi" nell'ambito del Corso ECM "Non solo Genodermatosi: VI Incontro in tema di Genodermatologia e Dermatologia Pediatrica" (Titolo 20).
- 39) 17 novembre 2012. Lezione di 45 minuti dal titolo "La genetica dell'obesità" nell'ambito del Corso ECM "Disabilità Intellettiva e Obesità", Troina, 17 novembre 2012 (Titolo 27).
- 40) 8 giugno 2013. Lezione di 60 minuti dal titolo "L'inquadramento diagnostico ed approccio clinico del bambino con sospetta sindrome malformativa e disabilità intellettiva" nell'ambito del Corso ECM "Le Sindromi Malformative con Disabilità Intellettiva: dell'approccio diagnostico alla gestione clinica, Troina, 8 giugno 2013 (Titolo 25).

- 41) 30 novembre 2013. Lezione di 30 minuti dal titolo "Sindrome di Down: dalla trisomia 21 alla prospettiva di correzione del fenotipo" nell'ambito del 14° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, svoltosi a Messina dal 28 al 30 Novembre 2013 (Titolo 10).
- 42) 29 novembre 2014. Lezione di 30 minuti dal titolo "Disabilità intellettiva e autismo: nuovi geni e nuovi fenotipi" nell'ambito del 15° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, svoltosi a Messina dal 27 al 29 Novembre 2014 (Titolo 9).
- 43) 25 novembre 2015. Due Lezioni di 30 minuti dal titolo "Anamnesi, esame obiettivo e consulenze specialistiche non neurologiche nella valutazione del bambino con sospetta sindrome MCA/ID" e "L'approccio al test genetico più appropriato: phenotype first o genotipo first", nell'ambito del Corso precongressuale dal titolo "Inquadramento del bambino con sindrome malformativa e coinvolgimento neurologico" parte integrante del XLI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica, Bologna, 25-28 novembre 2015 (Titoli 28 e 29).
- 44) 28 novembre 2015. Lezione di 30 minuti dal titolo "Dal genotipo al fenotipo nei disordini del neurosviluppo" nell'ambito del 16° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, svoltosi a Messina dal 26 al 28 Novembre 2015 (Titolo 7).
- 45) 4 dicembre 2015. Lezione di 45 minuti dal titolo "Dall'array CGH ai geni malattia nell'iter diagnostico dei disordini del neurosviluppo" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "L'appropriatezza in genetica nell'epoca dell'array CGH e NGS", Varese, 4 dicembre 2015 (Titoli 58 e 59).
- 46) 26 febbraio 2016. Lezione di 20 minuti dal titolo "Inquadramento eziologico" nell'ambito della Sessione "Ritardo Mentale vs Autismo" del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "III Incontro Calatino di Neurologia Pediatrica", Caltagirone, 26-27 febbraio 2016 (Titolo 50).
- 47) 6 maggio 2016. Lezione di 30 minuti dal titolo "Genetica delle basse stature" nell'ambito del Corso ECM "Bassa statura fuori Nota 39: Ruolo delle Commissioni Regionali", Milazzo, 6 maggio 2016 (Titolo 23).
- 48) 14 maggio 2016. Responsabile Scientifico e Docente di Lezione di 30 minuti dal titolo "Attività del Centro di Riferimento per le Malattie Genetiche Rare con Ritardo Mentale e Involuzione Cerebrale Senile" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Le Malattie Genetiche Rare con Disabilità Intellettiva o Involuzione Cerebrale", Catania, 14 maggio 2016 (Titolo 48).
- 49) 28 maggio 2016. Responsabile Scientifico e Docente di una Lezione di 30 minuti dal titolo "Approccio alla Genetica della Disabilità Intellettiva" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM "Aggiornamenti in tema di Genomica", tenutosi presso l'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Ragusa (Titolo 47).
- 50) 15 settembre 2016. Lettura magistrale di 45 minuti dal titolo "Aspetti clinici della genetica delle disabilità intellettive" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Malattie neurometaboliche congenite: come riconoscerle e come curarle", Catania, 15-16 settembre 2016 (Titolo 46).
- 51) 24 settembre 2016. Lezione di 30 minuti dal titolo "Genetica delle Malattie Neurocutanee" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Non solo Genodermatosi: VII Incontro in tema di Genodermatologia e Dermatologia Pediatrica", Troina, 24 settembre 2016 (Titolo 49).
- 52) 22 ottobre 2016. Responsabile Scientifico e Docente di una Lezione di 30 minuti dal titolo "Approccio alla Genetica della Disabilità Intellettiva" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Aggiornamenti in tema di Genomica" tenutosi presso l'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Caltanissetta (Titolo 45).
- 53) Docente nella 9th Edition del 2nd level Master in Clinical Genetics dell'anno accademico 2016-2017 dell'Università di Siena (Titolo 52).
- 54) 11 marzo 2017. Responsabile Scientifico e Docente di una Lezione di 60 minuti dal titolo "Approccio alla Genetica della Disabilità Intellettiva" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Aggiornamenti in tema di Genomica", tenutosi presso l'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Siracusa (Titolo 30).

- 55) 14 marzo-9 luglio 2017. Nove Lezioni della durata di 60 minuti nell'ambito della prima parte del corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Nuovi geni e vecchi fenotipi", Troina, 14 marzo-9 luglio 2017 (Titolo 54).
- 56) 26 maggio 2017. Lezione di 60 minuti dal titolo "La consulenza genetica associata ai test genetici in NGS" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Next Generation Sequencing e Malattie Genetiche Rare: dalla ricerca all'applicazione clinica", Troina, 26 maggio 2017 (Titolo 34).
- 57) 22 giugno 2017. Moderatore di Sessione e Docente di Lezione di 45 minuti dal titolo "Nuovi geni e vecchi fenotipi" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Highlights in Neurogenetics", Troina, 22-23 giugno 2017 (Titolo 33).
- 58) 9 settembre 2017. Responsabile Scientifico e Docente di una Lezione di 30 minuti dal titolo "Approccio alla Genetica della Disabilità Intellettiva" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Aggiornamenti in tema di Genomica", tenutosi presso l'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Agrigento (Titolo 31).
- 59) 12 settembre-5 dicembre 2017. Sette Lezioni di 60 minuti nell'ambito della seconda parte del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Nuovi geni e vecchi fenotipi", Troina, 12 settembre-15 dicembre 2017 (Titolo 55).
- 60) 28 settembre 2017. Lezione di 60 minuti dal titolo "L'espressione genica nella diagnosi genetica della Disabilità Intellettiva" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "L'espressione genica nella diagnosi genetica", Troina, 28 settembre 2017 (Titolo 32).
- 61) 28 novembre 2017. Lezione di 30 minuti dal titolo "I casi con Delezione 16p13.11: clinica e caratteristiche familiari nella casistica di Istituto Oasi di Enna" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Workshop sulla sindrome da microdelezione 16p13.11 e le novità sul gene SHOX", Varese, 28 novembre 2017 (Titolo 35).
- 62) 13 dicembre 2017. Lezione di 60 minuti dal titolo "Prospettive terapeutiche per il Genetista Clinico nell'ambito del Master di II livello in Genetica Clinica dell'Università di Siena, anno accademico 2017-2018 (Titolo 53).
- 63) 26 febbraio 2018. Lezione di 20 minuti dal titolo "Sindrome dell'X Fragile" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "1° riunione di revisione dei PDTA di malattie rare ad alta frequenza", Roma, 26 febbraio 2018 (Titolo 1).
- 64) 22 e 24 maggio 2018. Lezioni per una durata complessiva di 5 ore sul tema "La diagnostica genetica dei disordini del neurosviluppo" nell'ambito del Corso Specialistico della Scuola Superiore dell'Università di Catania dell'anno accademico 2017-2018 "Attualità e potenzialità della Genetica Medica nell'assistenza clinica e nella ricerca" (Titolo 56).
- 65) 29 giugno 2018. Lezione di 45 minuti dal titolo "Genetica e Genomica" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Approccio integrato allo studio dei disordini del neuro sviluppo associati a disabilità intellettiva ed autismo", Troina, 29-30 giugno 2018 (Titolo 37).
- 66) 5 luglio 2018. Moderatore di Sessione e Docente di una Lezione di 45 minuti dal titolo "Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM "2nd Meeting on Highlights in Neurogenetics", Troina, 5-6 luglio 2018 (Titolo 36).
- 67) 5 ottobre 2018. Lezione di 20 minuti dal titolo "Genetica ed epigenetica dell'obesità: conoscerle per usarle" nell'ambito del Convegno sulle Obesità Genetiche, Roma, 5-6 ottobre 2018 (Titolo 22).
- 68) 11 ottobre 2018. Lezione di 60 minuti dal titolo "L'utilità dagli studi di espressione nell'interpretazione della diagnostica genetica" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM "Profili di espressione applicati alla diagnosi genetica con l'apporto delle nuove metodologie", Troina, 11 ottobre 2018 (Titolo 38).
- 69) 25 ottobre 2018. Lezione di 20 minuti dal titolo "Dalla trisomia 21 all'aploinsufficienza: meccanismi ed effetti" nell'ambito del XXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Catania, 25-27 ottobre 2018 (Titolo 62).

- 70) 23 marzo 2019. Lezione di 60 minuti dal titolo "Basi genetiche delle demenze: nuove evidenze" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "La ricerca traslazionale nella malattia di Alzheimer", Troina, 23 marzo 2019 (Titolo 43).
- 71) 10 aprile 2019. Lezione di 60 minuti dal titolo "Le basi genetiche dei disturbi neuroevolutivi" nell'ambito del Corso Residenziale di Aggiornamento ECM dal titolo "XII Corso Residenziale di Genetica Pediatrica", Bologna, 10-12 aprile 2019 (Titolo 60).
- 72) 17 maggio 2019. Lezione di 30 minuti dal titolo "Le Sindromi Malformative nel disturbo dello spettro dell'autismo" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Il disturbo dello spettro dell'autismo: dalla neurobiologia all'intervento abilitativo", Troina, 17-18 maggio 2019 (Titolo 39).
- 73) 25 maggio 2019. Responsabile scientifico e Docente di una Lezione di 40 minuti dal titolo "Malattie mendeliane e geni modificatori" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Nuovi modelli patogenetici e nuove piattaforme tecnologiche in genetica medica", Troina, 25 maggio 2019 (Titolo 41).
- 74) 25 ottobre 2019. Lezione di 45 minuti dal titolo "La trascrittomica in genetica clinica: utilità e limiti" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM "La trascrittomica e lo studio dell'espressione delle proteine nei vari meccanismi molecolari coinvolti nella disabilità intellettiva e nella neurodegenerazione", Catania, 25 ottobre 2019 (Titolo 42).
- 75) 30 ottobre 2019. Lezione di 60 minuti dal titolo "Le implicazioni delle nuove tecniche di NGS nella consulenza genetica" nell'ambito del Corso di Aggiornamento ECM dal titolo "Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico: dall'approccio "pannello di geni" al sequenziamento dell'esoma", Troina, 30 ottobre 2019 (Titolo 40).

Il sottoscritto dichiara di essere informato, ai sensi del decreto legislativo 196/2003, che i dati sopra riportati verranno utilizzati nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa.

Catania, 20/05/2024

Il dichiarante