

IMPACT FACTOR TOTALE	1200,204
IMPACT FACTOR NEGLI ULTIMI 5 ANNI (2005-2009)	150,225
CITATION INDEX TOTALE	8418
CITATION INDEX MEDIO PER LA PUBBLICAZIONE	43.05.00
IF MEDIO PERSONALE	5,382
MEDIANA IF RIVISTE DELLO SPECIFICO SSD (Trieste)	2,855
MEDIA IF RIVISTE DELLO SPECIFICO SSD (Trieste)	5,260

## CURRICULUM VITAE (Formativo e Professionale)

### Prof. Paolo Gasparini

(omissis)

### STUDI E CONCORSI

- **Maturita' Classica** conseguita a Cagliari nel **1979** riportando la votazione di 60/60
- **Laurea in Medicina e Chirurgia** conseguita nel **1985**, presso l'Universita' di Torino, con la votazione di 108/110 e l'assegnazione della dignita' di stampa discutendo una tesi su: "Meccanismo di leucemogenesi nell'uomo: traslocazione dell'oncogene 5' myc all'enhancer di una catena immunoglobulinica pesante nel DNA tumorale di un paziente affetto da leucemia linfatica acuta (L3)"
- **Abilitato** alla professione di medico-chirurgo nella sessione autunnale degli Esami di Stato (Torino) per l'anno **1985**
- **Specialita' in "Ematologia Generale (Clinica e di Laboratorio)"** conseguita nel **1988** presso l'Universita' di Verona, con una tesi su "Il riarrangiamento genico bcr-abl in corso di Leucemia Mieloide Cronica" ottenendo i pieni voti e la lode
- **Specialita' in "Genetica Medica"** conseguita nel **1992** presso l'Universita' di Verona, con una tesi su "Prevenzione della Fibrosi Cistica in Italia" ottenendo i pieni voti e la lode
- Vincitore nel **1989** di un Concorso Nazionale per un posto di **Funzionario Tecnico (VIII Qualifica Funzionale)** presso l'Universita' degli Studi di Verona
- Dal Febbraio 1990, Funzionario Tecnico presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' di Verona (Diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti)
- Vincitore nel **1992** di un Concorso Nazionale per un posto di **Assistente Medico** presso il Servizio di Genetica Medica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Ospedale C.S.S." di San Giovanni Rotondo (FG)
- Dal Maggio 1992, Assistente Medico presso il Servizio di Genetica Medica dell'I.R.C.C.S. - Ospedale C.S.S.

- Vincitore nel **1993** di un Concorso Nazionale per un posto di **Aiuto Medico** Responsabile presso il Servizio di Genetica Medica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Ospedale C.S.S" di San Giovanni Rotondo (FG)
- Dal Marzo 1993 **Aiuto Medico** Responsabile presso il Servizio di Genetica Medica dell'I.R.C.C.S. - Ospedale C.S.S.
- Vincitore nel **2001** di una idoneità a Professore Associato settore disciplinare MED/03 – Genetica Medica
- Dal Novembre **2001** Professore Associato di Genetica Medica (MED/03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli
- Dall' Ottobre **2003** Idoneità a Professore Ordinario presso l' Università Federico II di Napoli per il settore scientifico-disciplinare MED/03 (Genetica Medica) con delibera del 09/10/2003.
- Dall' Ottobre **2003** Titolarità di Responsabile del Servizio di Genetica Medica nell'ambito dell'azienda Universitaria Policlinico con decreto del 21/10/2003.
- Dal giugno **2005** Titolarità della Cattedra di Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo dell'Università degli Studi di Trieste, con decreto n. 1208/2005 dd. 20.06.05
- Dall'ottobre **2005** Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università di Trieste
- Dal 1 Agosto **2007** Titolarità di Responsabile della Struttura Complessa di Genetica Medica presso l'IRCCS-Burlo Garofolo.

## **BORSE di STUDIO, PREMI ed AFFILIAZIONI**

- **Vincitore** per l'aa. **86-87** di una borsa di studio in tema "Emopatie Maligne" bandita dal Comitato Gigi Ghirotti, presso la **Clinica Medica A dell'Università di Torino** (Diretta dal Prof. Felice Gavosto)
- **Assegnatario** per gli anni **1987, 1988, 1989** di una borsa di studio dell'ULSS 25 offerta dal "Centro Regionale Veneto per lo Studio della Fibrosi Cistica", presso l'**Istituto di Scienze Biologiche dell'Università di Verona** (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti)
- **Vincitore** del "**Premio Socrea-Sirtori 1988**" per il migliore comunicazione scientifica nel campo della Genetica Medica a tema: "Diagnosi prenatale di fibrosi cistica in 24 ore mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction" tenuta al 3° Congresso Nazionale F.I.S.M.E.
- **Vincitore** del "**Premio A.I.R.H. Junior 1991**" per il contributo dato allo sviluppo della ricerca in Genetica Medica Molecolare ed in particolare nel campo delle malattie ereditarie ad insorgenza infantile come la Fibrosi Cistica
- **Vincitore** del "**Premio SIBioC '94**" per la comunicazione "Rivelazione di mutazioni mediante RNA single strand conformation polymorphism (rSSCP)

- **Vincitore** del "**Premio Augustale 99**" per la ricerca scientifica
- **Vincitore** nel 2000 del "**International Journal of Molecular Medicine Award**" per la ricerca scientifica
- **Vincitore** nel 2003 del "**The European Society of Human Genetics/Nature Publishing Group Award**" per l'articolo più citato nel 2001
- Iscritto all'Ordine dei Medici di Verona
- Membro della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.)
- Membro dell'European Society of Human Genetics (E.S.H.G.)
- Membro della sottocommissione 11/2 (biotecnologie) della Società Italiana di Biochimica Clinica (S.I.B.I.O.C)
- Membro del Comitato Tecnico-Scientifico dell'Associazione Nazionale per lo Studio Genetico delle Sordità (A.N.G.E.S.)
- Membro dal Novembre 1999 a dicembre 2006 della Commissione di Bioetica dell'IRCCS-Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza"

**LINGUA STRANIERA:** inglese, spagnolo

## **ATTIVITA' INTERNAZIONALE**

- **Luglio 1986:** International Course On Oncogenes and Tumor Viruses, Duino (Italy) diretto dal Prof.S.A.Aaronson
- **Luglio 1987:** Stage presso il Department of Biochemistry del "St. Mary's Hospital", Londra (GB) (diretto dal Prof. R.Williamson) nell'ambito di un programma collaborativo per lo studio della fibrosi cistica
- **Aprile 1988:** rappresentante italiano alla riunione "Third European Community Meeting on Prenatal Diagnosis of Cystic Fibrosis, Londra"
- **Giugno 1989:** Relatore al 16° Meeting of the European Working Group on Cystic Fibrosis (Praga) su "Correlazioni Fenotipo-genotipo nella fibrosi cistica"
- **Gennaio 1990:** rappresentante italiano al "Fourth European Community Meeting on Cystic Fibrosis, Verona"
- **Luglio-Agosto 1990:** Stage presso Il Departament de Genetica Molecular dell'"Hospital de St.Pau y S.ta Creu" Barcelona (Spagna) (diretto dal Prof. X.Estivill) nell'ambito di un progetto collaborativo per lo studio delle mutazioni del gene della fibrosi cistica
- **Novembre 1991:** Relatore al II° Congreso Nacional de Fibrosis Quística (Barcelona, Spagna) su "Quadri clinici e mutazioni nella fibrosi cistica"

- **Maggio 1993**: relatore al Convegno Internazionale "Mutations in the Human Genome" su "RNA-SSCP and RG-PCR technologies to detect CFTR mutations" (Orta, No)
- **Settembre 1994**: organizzatore e relatore del "International Workshop on Molecular Genetics of Hemochromatosis" (Gargnano, Bs)
- **Settembre 1995**: relatore al "1<sup>st</sup> Meeting of the Slovenian Biochemical Society" (Portoroz)
- **Marzo 1997**: docente alla European School of Medical Genetics (Sestri L. Ge)
- **Marzo 1998**: docente alla European School of Medical Genetics (Sestri L. Ge)
- **Luglio-Ottobre 1998**: Visiting professor presso il Department of Haematology, University of Pennsylvania, Philadelphia
- **Maggio 1999**: relatore al V° Simposio Internazionale "Mutations in the Human Genome" su metodi per lo screening di malattie ereditarie (Vicoforte, Cn)
- **Marzo 2000**: docente alla European School of Medical Genetics (Sestri L. Ge)

Dal **2001** ad oggi ha svolto una intensa attività di organizzazione di convegni internazionali. Ha partecipato inoltre a diversi convegni e congressi internazionali e tenuto seminari in diverse Università estere (Barcellona, Lubiana, Leuven, Philadelphia, Wilmington, etc.).

Rappresentante Italiano presso il Forum of Genome Managers, strumento della Comunità Europea collegato con il Progetto COGENE

## ATTIVITA' NAZIONALE

- **Febbraio 1989:** organizzatore (con il Prof. Pier Franco Pignatti) del congresso "L'amplificazione del DNA nella ricerca e diagnostica biomedica" (Verona I)
- **Febbraio 1990:** organizzatore (con il Prof. Pier Franco Pignatti) del congresso "L'amplificazione del DNA nella ricerca e diagnostica biomedica" (Verona II)
- **Febbraio 1991:** organizzatore (con il Prof. Pier Franco Pignatti) del congresso "Oltre la PCR: nuove metodologie di analisi genetica nella ricerca biomedica" (Verona III)
- **Febbraio 1992:** organizzatore (con il Prof. Pier Franco Pignatti) del congresso "Attuali metodi di analisi genetica molecolare" (Verona IV)
- **Febbraio 1993:** organizzatore del congresso "Analisi del DNA 1993" (Firenze)
- **Febbraio 1995:** organizzatore del congresso "Analisi del DNA 1995" (Firenze)
- **Febbraio 1997:** organizzatore del congresso "Analisi del DNA 1997" (Firenze)
- **Giugno 1998:** organizzatore del congresso "Screening di patologie genetiche alle soglie del 2000 (Bari)
- **Febbraio 1999:** organizzatore del congresso "Analisi del DNA 1999" (Firenze)
- **Settembre 1999:** organizzatore del "1° Convegno Nazionale Basi Molecolari Malattie Multifattoriali" (Orvieto)
- **Febbraio 2001:** organizzatore del congresso "DNA Analysis 2001" (Firenze)
- **Dal 2002 ad oggi:** a continuato nell'attività di organizzazione di vari convegni e congressi nazionali. E' stato inoltre uno dei fondatori del "Network Italiano sugli Isolati Genetici"

Membro del comitato scientifico del Convegno "Italian Workshop on Genome Research"

- Relatore in congressi, convegni e corsi nazionali di Genetica Umana, Genetica Medica, Genetica Molecolare, Ematologia e di Biotecnologie, Medicina Interna, etc.

## TITOLARITA' FONDI DI RICERCA

### **1993:**

- Finanziamento **AIRC** (Associazione Italiana Ricerca Cancro) su l'Epatocarcinoma nell'emocromatosi ereditaria (Lit. 30.000.000; annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Calcolosi Cistinica: caratterizzazione molecolare del gene della cistinuria" (Lit 30.000.000; annuale)
- Finanziamento **Telethon** (Grant E.32) su "Molecular Genetics of Hereditary Hemochromatosis" (Lit 70.000.000; annuale)

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Finalizzata su Studio molecolare della Neurofibromatosi ereditaria di tipo I (Lit. 150.000.000; triennale)

#### **1994:**

- Finanziamento **AIRC** (Associazione Italiana Ricerca Cancro) su l'Epatocarcinoma nell'emocromatosi ereditaria (Lit. 40.000.000; annuale)

- Finanziamento **Telethon** (Grant E.149) su "Molecular Genetics of Hereditary Hemochromatosis" ( Lit 100.000.000; biennale)

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Finalizzata su "Analisi molecolare del gene della cistinuria" (Lit 220.000.000; triennale)

#### **1995:**

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Analisi genetica in pazienti con sindrome da cilia immobili" (Lit. 23.000.000, annuale)

- Finanziamento **BIOMED 2 (PL-95)** per progetto "Towards identifying the gene responsible for idiopathic hemochromatosis" (ECU 70.000; triennale)

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Finalizzata su "Studio di Linkage in famiglie con sordita' ereditaria" (Lit. 240.000.000; triennale)

#### **1996:**

- Finanziamento **Ministero della Sanita' - Legge 548 "Disposizioni per la prevenzione e cura della fibrosi cistica** su progetto "Development of an accurate multiplex assay for the detection of several CFTR mutations and its application to a newborn screening pilot project in three italian regions" (Lit. 1.890.000.000, triennale da dividere in parti uguali con i centri di Torino e Pavia)

- Finanziamento **Telethon** (Grant E.549) su "Molecular Genetics of Nonsyndromic Genetic Deafness: towards the defintion of loci involved and genes identification" ( Lit 170.000.000; biennale)

- Finanziamento **Telethon** (Grant E.552) su "Genetics of coeliac disease: GENECEL" (progetto multicentrico) ( Lit 31.000.000; biennale)

#### **1997**

Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Finalizzata su "Studio molecolare della malattia celiaca" (Lit. 240.000.000; triennale)

#### **1998**

- Finanziamento **BIOMED** sulle basi molecolari della cistinuria (LIT.450.000.000; triennale)

- Finanziamento **CNR-Progetto Finalizzato Biotecnologie** sullo sviluppo di microarray per la diagnosi di malattie ereditarie (Lit. 45.000.000; biennale)

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Finalizzata su "Metabolismo del ferro " (Lit. 140.000.000; biennale)

- Finanziamento **Telethon** (Grant E.549) su "Molecular Genetics of Nonsyndromic Genetic Deafness: towards the defintion of loci involved and genes identification" ( rinnovo; Lit 160.000.000; biennale)

- Finanziamento **Telethon** (Grant E.858) su "Molecular basis of Autism " (progetto multicentrico) ( Lit 30.000.000; biennale)

## 1999

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Clonaggio dei geni delle Connessine" (Lit. 70.800.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Iperkaliemia familiare" (Lit. 48.700.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Studio di un'isolato genetico per conoscere le basi molecolari delle malattie multifattoriali" C (Lit. 85.200.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Terapia genica della sordità" (Lit. 62.000.000, annuale)

## 2000

- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Anemia diseritropoietica congenita di tipo II (CDAlI): identificazione del gene responsabile" (Lit. 75.000.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Analisi delle mutazioni associate alla cistinuria" (Lit. 73.000.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Analisi molecolare della Sindrome di Rett" (Lit. 75.000.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Analisi molecolare dell'autismo" (Lit. 100.000.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Basi genetiche dell'osteoporosi: studio di un'isolato genico" (Lit. 75.000.000, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Sanita'-IRCCS** Ricerca Corrente su "Sviluppo di un sistema di microarray per la diagnosi di sordità genetica e di emocromatosi ereditaria" (Lit. 120.000.000, annuale)
- Finanziamento **BIOMED** progetto PISDAP sulle basi molecolari dell'emocromatosi ereditaria (110.000 euro, triennale)

## 2001

- Finanziamento **Comunita' Europea 5PQ progetto GENDEAF** network sulle sordità genetiche ruolo coordinatore di sottoprogetto (Euro 7500, triennale)
- Finanziamento **Istituto Banco di Napoli** per ricerche sulle sordità genetiche (Lire 450 ml, triennale)

## 2002

- Finanziamento **Ricerca di Ateneo Seconda Università degli Studi di Napoli** (Euro 4500, annuale)
- Finanziamento **PRIN-COFIN 2002** in qualità di coordinatore di un progetto di ricerca sulle sordità genetiche (Euro 62.800 alla propria unità, biennale)
- Finanziamento **MIUR-Genomica Funzionale** su Connessine e sordità genetiche (Euro 53.642, annuale)
- Finanziamento **negoziale FIRB-Postgenoma** per progetto "Postgenomica dei disordini del metabolismo del ferro" coordinato dal Prof. Paolo Arosio (Euro 50.000, triennale)
- Finanziamento **negoziale FIRB-Nanotecnologie** per progetto "Micro sistemi per diagnostica genetica" coordinato dal Prof. Sergio Cova (Euro 166.300, triennale)
- Finanziamento **a sportello FIRB** per progetto Connessine e Sordità: basi genetiche e studi funzionali coordinato dal Dott. Fabio Mammano (Euro 67.500, biennale)

## 2003

- Finanziamento **Ricerca di Ateneo Seconda Università degli Studi di Napoli** (Euro 9.600, annuale)

- Finanziamento **Ministero della Salute** per progetto "Profili di espressione Genetica Differenziale" (Euro 30.000)
- 
- Finanziamento **FIRB**- su "Connexine e sordità" (Euro 67.500, biennale)
- Finanziamento **CNR** "Connexins and Genetic Deafness" (Euro 53.642,49, annuale)
- Finanziamento **Fondo Telethon** per progetto "Deafness" (Euro 210.000, triennale)
- Finanziamento **FIRB** per progetto "Disordini del Metabolismo del Ferro" (Euro 50.000, triennale)
- Finanziamento **FIRB** per progetto "Diagnostica Genetica" (Euro 166.300, triennale)
- Finanziamento **Telethon Core** per progetto "Linkage" (Euro 60.000, annuale)

## 2004

- Finanziamento **Ricerca di Ateneo Seconda Università degli Studi di Napoli** (Euro 8.865,20 annuale)
- Finanziamento **PRIN-COFIN 2004** in qualità di coordinatore di un progetto di ricerca sulle sordità genetiche (Euro 80.500 alla propria unità, biennale)
- Finanziamento **Ministero della Salute** per progetto Legge 5 anno 2002 Regione Campania (Euro 31.850, biennale)
- Finanziamento **Ministero della Salute** per progetto Legge 5 anno 2003 Regione Campania (Euro 14.880, biennale)
- Finanziamento **Comunita' Europea 5PQ progetto GENDEAF** network sulle sordità genetiche (Euro 304.000, biennale)
- Finanziamento **CNR** "BASI MOLECOLARI E CELLULARI DELLE MALATTIE" (Euro 46.886,25, annuale)
- Finanziamento **Ministero della Salute** Ricerca Finalizzata 2002 "Profili di espressione genica differenziale nell'aterotrombosi distrettuale e marcatori di progressione distretto-specifici" (Euro 30.000, triennale)

## 2005

- Finanziamento **FIRB** per progetto "Laboratorio di tecnologie elettrochimiche miniaturizzate" (Euro 585.000, quadriennale)

## 2006

- Finanziamento **FIRB** per progetto "Laboratorio di tecnologie elettrochimiche miniaturizzate" (Euro 585.000, quadriennale)
- Finanziamento **Comunita' Europea 6PQ progetto PHOEBE** network sugli studi di popolazione e biobanche (Euro 100.000, triennale)
- Finanziamento **Ministero della Salute** Ricerca Finalizzata 2006 "Sordità genetiche" (Euro 300.000, triennale)
- Finanziamento **Ministero della Salute** Ricerca Finalizzata 2006 "malattie Cardiovascolari" (Euro 250.000, triennale)
- Finanziamento **Fondazione FC** "Identificazione di geni modificatori" (Euro 30.000, annuale)
- Finanziamento **PRIN-COFIN 2006** in qualità di coordinatore di un progetto di ricerca sulle sordità genetiche (Euro 80.500 alla propria unità, biennale)

## 2007

- Finanziamento **Ministero della Salute** Ricerca Finalizzata 2007 "Sindrome Dismetabolica" (Euro 110.000, triennale)
- Finanziamento **Fondazione FC** "Identificazione di geni modificatori" (Euro 45.000, annuale)



- Finanziamento **Telethon** "Servizio di Genotipizzazione Burlo-CBM) (Euro 300.000, triennale)

## 2008

- Finanziamento **Comunita' Europea 7PQ** progetto TECHGENE su nuove diagnostiche per malattie ereditarie (Euro 200.000, triennale)
- Finanziamento **Fondazione Cariplo** su basi genetiche della POF (Premature Ovarian Failure) (40.000, biennale)
- Finanziamento **Regione FVG L.26** "Parco Genetico del FVG" (600.000, triennale)
- Finanziamento **Fondazione B.Kessler** "Progetto Nanopur (40.000, biennale)

## 2009

- Finanziamento **Fondo Trieste** su "Realizzazione di una Biobanca e database Genetico a Trieste (200.000, annuale)
- Finanziamento **QNRF (Qatar National Research Foundation)** su basi genetiche della sordità ereditaria (200.000, triennale)

# ESPERIENZE

## Gennaio '84 - Gennaio '87

Interno presso la Clinica Medica A dell'Universita' di Torino, Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana (diretto dal Prof. Felice Gavosto). Attivita' svolta: Frequenza nel reparto ospedaliero e presso il laboratorio di Ematologia, dove si e' interessato attivamente dello studio delle alterazioni molecolari nella patologia ematologica con particolare riguardo alle alterazioni molecolari nelle emoglobinopatie e allo studio degli oncogeni nelle diverse situazioni patologiche. Dall'Ottobre '86 ha collaborato al programma di ricerca "Polimorfismo dei proto-oncogeni umani" presso il Centro CNR di Immunogenetica ed Istocompatibilita' di Torino diretto dal Prof.Ruggero Ceppellini

## Febbraio '87 - Febbraio '90

Borsista presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' di Verona (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti). Principali campi di ricerca attivamente sviluppati:

- a) analisi molecolari del gene della fibrosi cistica (FC), del rene policistico dell'adulto (APKD), e della broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO)
- b) applicazione di sonde molecolari alla diagnostica prenatale e alla individuazione dei portatori del gene FC) sviluppo di metodiche rapide e allo stesso tempo sensibili per indagini molecolari in diverse patologie genetiche (amplificazione del DNA etc.)
- d) monitoraggio e follow-up dei trapianti di midollo osseo eterologo
- e) analisi del riarrangiamento bcr-abl nei pazienti affetti da Leucemia Mieloide Cronica (LMC)
- f) valutazione della malattia minima residua nei pazienti affetti da LMC dopo terapia con interferon e/o chemioterapia e/o trapianto di midollo osseo
- g) caratterizzazione e sviluppo di sonde molecolari ipervariabili da utilizzarsi a scopo di identificazione individuale (biologia forense etc.):

I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali

## Febbraio '90 - Maggio '92

Funzionario Tecnico di VIII° Livello presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' degli Studi di Verona (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti). Ha partecipato attivamente alla scoperta di diverse mutazioni presenti nel gene della fibrosi cistica ed ad una approfondita analisi delle frequenze di molte altre mutazioni FC nel bacini del Mediterraneo. Questi risultati sono stati oggetto di una Lecture dal titolo "Screening della fibrosi cistica in Italia: prospettive ad un anno dalla scoperta del gene" tenuta a Perugia nell'ottobre 1990 nell'ambito della sessione sullo screening delle malattie genetiche in Italia del Congresso Nazionale Congiunto A.G.I. - F.I.S.M.E. Ha iniziato ad interessarsi attivamente alla ricerca del difetto genetico coinvolto nello sviluppo di una grave e frequente patologia genetica quale l'emocromatosi primaria. Nell'ambito di tale progetto dopo un ampio lavoro di analisi genetica si e' potuto localizzare in maniera piu' precisa il gene coinvolto in tale patologia, in una piccola porzione di cromosoma 6. I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali

### **Maggio '92 - Marzo '93**

Assistente medico presso il Servizio di Genetica Medica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG) (Primario Dott. Leopoldo Zelante) con compiti di gestione del Laboratorio di Ricerca in Genetica Medica. Durante tale periodo ha organizzato il suddetto laboratorio avviando progetti di ricerca sull'emocromatosi ereditaria, sulla fibrosi cistica, e sulla neurofibromatosi. Ha inoltre concorso allo sviluppo ed applicazione delle tecniche di biologia molecolare alla diagnosi di alcune patologie ereditarie quali la distrofia di Duchenne e il Rene Policistico dell'adulto. I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali

Ha svolto attivita' di Consulenza Genetica (Medica e Clinica) presso l'Ambulatorio del Servizio di Genetica Medica, e gestito direttamente la sezione di diagnostica molecolare implementando la diagnostica molecolare di diverse patologie ereditarie.

### **Marzo '93 – Ottobre '01**

Aiuto Medico presso il Servizio di Genetica Medica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG) (Primario Dott. Leopoldo Zelante). Ha proseguito l'attivita' di ricerca e di diagnostica sull'emocromatosi ereditaria, sulla neurofibromatosi di Tipo 1, sulla fibrosi cistica, sulla distrofia di Duchenne, e sul rene policistico dell'adulto. Ha avviato un progetto di ricerca sulla calcolosi cistinica contribuendo in maniera determinante all'identificazione del gene (aprile 1994) che, una volta alterato, causa tale patologia, e successivamente alla dimostrazione della presenza di eterogeneita' genetica. Ha inoltre contribuito alla Identificazione del gene che causa una rara sindrome costituita da cataratta ed iperferritinemia (1995). Piu' di recente ha avviato un'importante progetto di studio sulle sordita' genetiche, identificando nella connessina-26 il gene che causa la forma più comune di sordità genetica (1997). Nel corso del 1998 ha collaborato ad un progetto di ricerca che ha portato alla identificazione del gene per la Malattia di Leigh. Sempre nel corso del 1998 è stato, dal 15 luglio al 15 ottobre, "Visiting Professor" presso il Department of Haematology dell'Università di Pennsylvania, dove ha acquisito le basi per lo sviluppo delle nuove tecnologie microchip. Nel 1999 ha coordinato i ricercatori del Servizio di Genetica Medica che hanno clonato ed identificato la connessina-30, un nuovo gene della sordità. Sempre nel 1999 ha contribuito in maniera determinante all'identificazione del gene per la calcolosi renale cistinica di tipo non-I. Nel corso dell'anno 2000 ha contribuito all'identificazione di un nuovo gene che causa emocromatosi ereditaria (TFR2). Nel

2001 ha contribuito all'identificazione dei seguenti geni malattia: sindrome BPES, sordità dovuta al gene miosina 6, sindrome di Usher di tipo III, emocromatosi di tipo dominante (HFE4).

In questi anni il suo apporto è stato poi determinante nel gestire e coordinare l'Unità di Mapping del Servizio di Genetica Medica che ha portato all'identificazione di diversi loci malattia. I risultati di questa intensa attività di ricerca sono stati oggetto di un elevato numero di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali.

Ha inoltre avviato alcuni progetti di ricerca sulle basi molecolari delle malattie multifattoriali. In particolare ha collaborato a progetti di ricerca su Celiachia, Morbo di Chron e Rettocolite Ulcerosa, Osteoporosi ed ha avviato un progetto per lo studio di un isolato genetico-geografico (Progetto Carlantino).

In questi anni ha inoltre svolto attività di Consulenza Genetica (Medica e Clinica) presso l'Ambulatorio del Servizio di Genetica Medica, e gestito direttamente la sezione di diagnostica molecolare.

### **Novembre '01- Giugno '05**

Professore associato di Genetica Medica (MED03) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli. Ha avviato il laboratorio di ricerca di Genetica Medica all'interno del Dipartimento di Patologia Generale. Ha inoltre aderito al Centro di Eccellenza per le Malattie Cardiovascolari della Seconda Università degli Studi di Napoli dove ha realizzato un laboratorio di nanotecnologia. È stato inoltre responsabile dell'Unità di Linkage e Mapping dell'Istituto TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine) di Napoli e coordinatore di un gruppo di ricerca sempre all'interno dello stesso TIGEM. Ha proseguito le attività di ricerca sulle perdite uditive, sulla definizione delle basi molecolari delle malattie multifattoriali in popolazioni geneticamente isolate. Nel corso di questi anni ha contribuito all'identificazione dei geni per le seguenti patologie: perdita uditiva da miosina 1A, perdita uditiva da miosina MYH14, perdita uditiva da mutazioni nel gene Espin, encefalopatia metilmalonica.

È stato coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica dall'ottobre 2003 sino al giugno 2005.

A partire dal Novembre 2003 è stato Primario del Servizio di Genetica Medica attivato presso il DAS-Medicina di Laboratorio della Seconda Università degli Studi di Napoli, Azienda Universitaria Policlinico. A tale proposito ha attivato ed organizzato l'Ambulatorio di Consulenza Genetica, il laboratorio di Diagnostica Molecolare, le attività di citogenetica, dotando l'AUP di una struttura di cui era carente sino al Novembre 2003.

È stato referente aziendale per l'Azienda Universitaria Policlinico della Seconda Università degli Studi di Napoli nell'ambito della Rete Regionale di assistenza a favore dei soggetti affetti dalle Malattie Rare. Ha realizzato SUN-GENS il primo servizio nazionale di genotipizzazione di SNPs, che ha operato offrendo i propri servizi a diverse Università italiane.

### **Giugno '05 – ad oggi**

Professore ordinario di Genetica Medica (MED03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Trieste, Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo. È docente di Genetica Medica presso la locale Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e – dall'ottobre del 2005 – è direttore della stessa. Sempre dall'ottobre 2005 è consulente dell'IRCCS-Burlo Garofolo per le attività di Consulenza Genetica della Struttura Complessa di Genetica Medica. Durante tale periodo ha svolto un'intesa attività di consulenze genetiche sia interne alla struttura che esterne (ambulatorio per esterni). Nel gennaio 2006 è stato nominato membro della commissione Tecnico-Scientifica del CBM (Consorzio per il

Centro di Biomedicina Molecolare) di Trieste, contribuendo all'avvio delle attività del CBM stesso. Collabora con il CBM nella gestione diretta della Core Facility di Genotyping, nonché nella valutazione di aziende e di attività del CBM stesso. Dal 1 agosto 2007 è responsabile di Struttura Complessa di Laboratorio di Genetica Medica presso l'IRCCS-Burlo Garofolo di Trieste.

## **ATTIVITA' DIDATTICA**

- seminari presso Istituti Universitari nazionali ed esteri (Verona, Torino, Padova, Genova, Bari, Milano, Trieste, Ferrara, Brescia, Roma, Barcelona, Ljubiana, Praga, Leuven, Philadelphia, Wilmington, etc. )
- attività tutoriale nell'ambito del tirocinio previsto dalla legge per i laureati in biologia
- corsi di esercitazioni pratiche per gli studenti di Medicina e Chirurgia dell'Università di Verona, nell'ambito del Corso di Biologia
- membro in alcune commissioni di esame per il Corso di Biologia
- membro di alcune commissioni per concorsi nazionali a posti universitari di tecnico (vari livelli)

### **aa 1992-1993**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. Genetica Medica) presso la Scuola di Specializzazione di Ematologia dell'**Università degli Studi "G.D'Annunzio" di Chieti** (Direttore Prof. Torlontano)

### **aa 1993-1994**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. Genetica Medica) presso la Scuola di Specializzazione di Ematologia dell'**Università degli Studi "G.D'Annunzio" di Chieti** (Direttore Prof. Torlontano)

### **aa 1994 - 1995**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. Genetica Medica) presso la Scuola di Specializzazione in Ematologia dell'**Università degli Studi di Verona** (Direttore Prof. Perona)

### **aa 1995 - 1996**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. Genetica Medica) presso la Scuola di Specializzazione in Ematologia dell'**Università degli Studi di Verona** (Direttore Prof. Perona)

### **aa 1996 - 1997**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. Genetica Medica) presso la Scuola di Specializzazione in Ematologia dell'**Università degli Studi di Verona** (Direttore Prof. Perona)
- **Professore a Contratto di Genetica Medica** presso la Scuola per Diploma per Tecnici di Laboratorio dell'**Università degli Studi di Foggia**

### **aa 1997-1998**

- **Professore a Contratto di Genetica Medica** presso la Scuola per Diploma per Tecnici di Laboratorio dell'**Università degli Studi di Foggia**

- **Professore a Contratto di Genetica Molecolare** (C.I. BIOTECNOLOGIE) presso l'**Università degli Studi di Ferrara**

**aa 1998-1999**

- **Professore a Contratto di Genetica Medica** presso la Scuola per Diploma per Tecnici di Laboratorio dell'**Università degli Studi di Foggia**

**aa 1999-2000**

- **Professore a Contratto di Genetica Medica** presso la Scuola per Diploma per Tecnici di Laboratorio dell'**Università degli Studi di Foggia**

**aa 2001-2005**

-**Professore associato di Genetica Medica** presso la **Seconda Università degli Studi di Napoli**. E' titolare dell'insegnamento di **Genetica Medica** presso la sede staccata di Caserta, nonché docente del corso integrato di **Biologia, Genetica e Genetica Medica**. E' docente di **Genetica Medica** presso varie scuole di specializzazione e vari corsi di DU della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli. E' coordinatore del **Dottorato di Ricerca in Genetica Medica** della **Seconda Università degli Studi di Napoli**.

**aa 2005-oggi**

- **Professore Straordinario di genetica medica** presso l'Università degli Studi di Trieste. È docente di **Genetica Medica** presso varie scuole di specializzazione afferenti all'ateneo triestino, nonché Direttore della locale **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica**. È parte del corpo docente del Dottorato di Ricerca in Genetica Umana dell'Università di Torino, convenzionata con l'Università di Trieste e della Scuola di Dottorato di Medicina Molecolare dell'Università di Trieste.

## **ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI**

aggiornati al 30/06/2006

A1 – Camaschella C, Bertero MT, Serra A, Dall'Acqua M, Gasparini P, Trento M, Vettore L, Perona G, Saglio G, Mazza U. A benign form of thalassemia intermedia may be determined by the interaction of triplicated alfa locus and heterozygous beta thalassemia. **Br J Haematol**. 1987 May; 66(1): 103-107.

A2 – Saglio G, Camaschella C, Gai M, Serra A, Guerrasio A, Peirone B, Gasparini P, Mazza U, Ceppellini R, Biglia N, Cortese P, Sismondi P. Distribution of Ha-RAS-1 proto-oncogene alleles in breast cancer patients and in a control population. **Breast Cancer Res Treat**. 1988 May; 11(2): 147-153.

A3 – Estivill X, Farrall M, Williamson R, Ferrari M, Seia M, Giunta AM, Novelli G, Potenza L, Dallapiccola B, Borgo G, Gasparini P, Pignatta PF, De Benedetti L, Vitale E, Devoto M, Romeo G. Linkage disequilibrium between Cystic Fibrosis and linked DNA polymorphisms in Italian Families: a collaborative study. **Am J Hum Genet**. 1998; 43: 23-28.

A4 – Kitzis A, Chomel JC, Haliassos A, Tesson L, Kaplan J, Feingold J, Giraud G, Labbe A, Dastugue B, Dumur V, Farriaux J, Roussel P, Ferec C, Vidaud M, Goossens M, Bozon D, Auvinet M, Chambon V, Andre J, Lissens W, Liebaers I, Cochaux P, Vassart G, Willems P, Duckworth-Raysiecki G, Kerem B, Tsui LC, Ray P, Krawzak M, Schmidtke J, Novelli G, Dallapiccola B, Gasparini P, Pignatta PF, Seia M, Ferrari M, Devoto M, Romeo G, Schwarz M, Super M, Ivinson A, Read A,

Meredith L, Curtis A, Williamson R, Beaudet A, Feldman G, O'Brien W, Bowcock A, Cavalli-Sforza I, Gilbert F, Braman J, King M. Cystic Fibrosis allele segregation. **Nature**. 1988; 336: 316.

A5 – Gasparini P, Savoia S, Pignatti PF, Novelli G, Dallapiccola B. Amplification of DNA from epithelial cells in urine. **N Engl J Med**. 1989 Mar 23; 320(12): 809.

A6 – Gasparini P, Novelli G, Savoia A, Dallapiccola B, Pignatti PF. First trimester prenatal diagnosis of cystic fibrosis using the polymerase chain reaction: report of eight cases. **Prenat Diagn**. 1989 May; 9(5): 349-355.

A7 – Estivill X, Gasparini P, Novelli G, Casals T, Nunes V, Gallano P, Savoia A, Ruzzo A, Dallapiccola B, Pignatti PF. Linkage disequilibrium for DNA haplotypes near the cystic fibrosis locus in two south European populations. **Hum Genet**. 1989 Sep; 83(2): 175-178.

A8 – Gasparini P, Pignatti PF, Mastella G. Sex difference in D7S8 marker allele distribution in adult cystic fibrosis patients. **Lancet**. 1989 Sep 16, 2(8664): 686-687.

A9 – Estivill X, Chillon M, Casals T, Bosch A, Morral N, Nunes V, Gasparini P, Savoia A, Pignatti PF, Novelli G, Dallapiccola B, Fernandez E, Benitez J, Williamson R. Delta F508 gene deletion in cystic fibrosis in Southern Europe. **Lancet**. 1989 Dec 9; 2(8676): 1404.

A10 – Gasparini P, Martinelli G, Trabetti E, Ambrosetti A, Benedetti F, Pignatti PF. Bone marrow transplantation monitoring by DNA analysis. **Bone Marrow Transplant**. 1989 Dec; 4 Suppl: 157-159.

A11 – Gasparini P, Novelli G, Estivill X, Olivieri D, Savoia A, Ruzzo A, Nunes V, Borgo G, Antonelli M, Williamson R, Pignatti PF, Dallapiccola B. The genotype of a new linked DNA marker, MP6-d9, is related to the clinical course of cystic fibrosis. **J Med Genet**. 1990 Jan; 27(1): 17-20.

A12 – Ferrari M, Antonelli M, Bellini F, Borgo G, Castiglione O, Curcio L, Dallapiccola B, Devoto M, Estivill X, Gasparini P, Giunta A, Marianelli L, Mastella G, Novelli G, Pignatti PF, Romano L, Romeo G, Seia M, Williamson R. Genetic differences in cystic fibrosis patients with and without pancreatic insufficiency. An Italian collaborative study. **Hum Genet**. 1990 Apr; 84(5): 435-438.

A13 – Gasparini P, Trabetti E, Savoia A, Marigo M, Pignatti PF. Frequency distribution of the alleles of several variable number of tandem repeat DNA polymorphisms in the Italian population. **Hum Hered**. 1990; 40(2): 61-68.

A14 – Gasparini P, Savoia A, Luisetti M, Peona V, Pignatti PF. The cystic fibrosis gene is not likely to be involved in chronic obstructive pulmonary disease. **Am J Respir Cell Mol Biol**. 1990 Mar; 2(3): 297-299.

A15 – Novelli G, Gasparini P, Savoia A, Pignatti PF, Sangiuolo F, Dallapiccola B. Polymorphic DNA haplotypes and delta F508 deletion in 212 Italian CF families". **Hum Genet**. 1990 Sep; 85(4): 420-421.

A16 – Gasparini P, Cappello N, Dallapiccola B, Devoto M, Estivill X, Ferrari M, Leoni G, Novelli G, Piazza A, Pignatti PF, Rosatelli C, Romeo G, Savoia A, Seia M,

Williamson R. Regional distribution of cystic fibrosis linked DNA haplotypes in Italy, a collaborative study. **Gene Geogr.** 1990 Apr; 4(1): 53-64.

A17 – Gasparini P, Pignatti PF, Novelli G, Dallapiccola B, Nunes V, Casals T, Estivill X, Fernandez E, Balassopoulos A, Loukopoulos D, Lavinha J, Simova L, Komel R. Mutation analysis in cystic fibrosis. **New Engl J Med.** 1990; 323: 62-63.

A18 – Novelli G, Sangiuolo F, Dallapiccola B, Gasparini P, Savoia A, Pignatti PF, Fernandez E, Benitez J, Casals T, Nunes V, Manas P, Estivill X. Delta F508 gene deletion and prenatal diagnosis of cystic fibrosis in Italian and Spanish families. **Prenat Diagn.** 1990 Jun; 10(6): 413-414.

A19 – Borgo G, Mastella G, Gasparini P, Pignatti PF. Genetic analysis and pancreatic function in cystic fibrosis. **Lancet.** 1990; 1: 1601.

A20 - The Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium. Worldwide survey of the delta F508. **Am J Hum Genet.** 1990; 47: 354-359.

A21 – Borgo G, Mastella G, Gasparini P, Zorzanello A, Doro R, Pignatti PF. Pancreatic function and gene deletion F508 in cystic fibrosis. **J Med Genet.** 1990 Nov; 27(11): 665-669.

A22 – Martinelli G, Gasparini P, Ambrosetti A, Perona G, Pignatti PF. Molecular genetic analysis of bcr breakpoints in Philadelphia chromosome rearrangements and correlation with prognosis and age of CML patients. **Progress in Clinical and Biological Research.** Hemisphere Publishing Corporation. Washington, D.C.: 1990; 185 – 191.

A23 – Gasparini P, Pignatti PF, Borgo G, Mastella G. Sweat chloride concentration in cystic fibrosis patients varies with KM. 19 genotype but not with the presence of the common F508 deletion. **Am J Med Genet.** 1991 May 1; 39(2): 230-231.

A24 – Gasparini P. Genetics of cystic fibrosis. **Dig Dis.** 1991; 9(3): 179-188.

A25 – Gasparini P, Mandich P, Novelli G, Bellone E, Sangiuolo F, De Stefano F, Potenza L, Trabetti E, Marigo M, Pignatti PF, Dallapiccola B, Ajmar F. Forensic applications of molecular genetic analysis: an Italian collaborative study on paternity testing by the determination of variable number of tandem repeat DNA polymorphisms. **Hum Hered.** 1991; 41(3): 174-181.

A26 – Gasparini P, Nunes V, Savoia A, Dognini M, Morral N, Gaona A, Bonizzato A, Chillon M, Sangiuolo F, Novelli G, Dallapiccola B, Pignatti PF, Estivill X. The search for south European cystic fibrosis mutations: identification of two new mutations, four variants, and intronic sequences. **Genomics.** 1991 May; 10(1): 193-200.

A27 – Gasparini P, Dognini M, Bonizzato A, Morral N, Estivill X. A tetranucleotide repeat polymorphism in the cystic fibrosis gene. **Hum Genet.** 1991 Apr; 86(6): 625.

A28 – Trabetti E, De Leo D, Gasparini P, Pignatti PF, Marigo M. DNA amplification (PCR) of several hypervariable loci in disputed paternity cases. **DNA Technology and its Forensic Application.** Springer-Verlag Editor. Berlin: 1991; 92-95

A29 – Hughes T, Ambrosetti A, Barbu V, Bartram C, Battista R, Biondi A, Chiamenti A, Cimino G, Ernst P, Frassoni F, Gasparini P, Gentilini I, Glukman E, Grosveld G,

Guerrasio A, Hegewich S, Janssen J, Keating A, Lo Coco F, Martiat P, Martinelli G, Mills K, Morgan G, Nadali G, Pelicci PG, Perona G, Pignatti PF, Richard P, Saglio G, Trabetti E, Turco A, Veneri D, Zaccaria A, Zander A, Goldman J. Clinical value of PCR in diagnosis and follow-up of leukemia and lymphoma: report of the Third Workshop of the Molecular Biology/BMT Study Group. **Leukemia** 5: 101-104, 1991

A30 – Guerrasio A, Martinelli G, Ambrosetti A, Falda M, Paolino F, Rege-Cambrin G, Rosso C, Pignatti PF, Gasparini P, Perona G, Resegotti L, Saglio G. Different suppression of the Ph1 positive haemopoiesis induced by intensive chemotherapy in lymphoid and myeloid blast crisis of CML. **Haematologica**. 1991 Mar-Apr; 76(2): 126-130.

A31 – Gasparini P, Dognini M, Nunes V, Estivill X. High conservation of sequences involved in cystic fibrosis mutations in five mammalian species. **Genomics**. 1991 Aug; 10(4): 1070-1072.

A32 – Nunes V, Gasparini P, Novelli G, Gaona A, Bonizzato A, Sangiuolo F, Balassopoulos A, Gimenez F, Dognini M, Ravnik-Glavac M, Di Marco E, Komel R, Dallapiccola B, Pignatti PF, Loukopoulos D, Casals T, Estivill X. Analysis of 14 cystic fibrosis mutations in five south European populations. **Hum Genet**. 1991 Oct; 87(6): 737-738.

A33 – Gasparini P, Bonizzato A, Dognini M, Pignatti PF. Restriction site generating-polymerase chain reaction (RG-PCR) for the probeless detection of hidden genetic variation: application to the study of some common cystic fibrosis mutations. **Mol Cell Probes**. 1992 Feb; 6(1): 1-7.

A34 – Martinelli G, Chiamenti A, Gasparini P, Pignatti PF, Ambrosetti A, Zaccaria A, Buzzi M, Testoni N, Tura S, Guerrasio A., Rosso C, Saglio G. BCR breakpoint subregions and blast crisis lineage in CML patients. **Blood**. 1992 Feb 1; 79(3): 838-839.

A35 – Nunes V, Bonizzato A, Gaona A, Dognini M, Chillon M, Casals T, Pignatti PF, Novelli G, Estivill X, Gasparini P. A frameshift mutation (2869insG) in the second transmembrane domain of the CFTR gene: identification, regional distribution, and clinical presentation. **Am J Hum Genet**. 1992 May; 50(5): 1140-1142.

A36 – Gasparini P, Borgo G, Mastella G, Bonizzato A, Dognini M, Pignatti PF. Nine cystic fibrosis patients homozygous for the CFTR nonsense mutation R1162X have mild or moderate lung disease. **J Med Genet**. 1992 Aug; 29(8): 558-562.

A37 – Guerrasio A, Martinelli G, Saglio G, Rosso C, Zaccaria A, Rosti G, Testoni N, Ambrosetti A, Izzi T, Sessarego M, Frassoni F, Gasparini P, Chiamenti A, Di Bartolomeo P, Pignatti PF. Minimal residual disease status in transplanted CML patients: low incidence of PCR positive cases among 48 disease-free subjects who received unmanipulated allogeneic bone marrow transplants. **Leukemia**. 1992; 6: 507-512.

A38 - Ravnik-Glavac M, Gasparini P, Peterlin B, Strukelj M, Glavac D, Canki-Klain N, Pignatti PF, Komel R. Cystic Fibrosis gene mutations and linked RFLPs in the Slovenian population. **Ann Genet**. 1992; 35(2): 85-88.

A39 – Osborne L, Santis G, Schwarz M, Klinger K, Dork T, McIntosh I, Schwartz M, Nunes V, Macek Jr M, Reiss J, Highsmith W, McMahon R, Novelli G, Malik N, Burger J, Anvret M, Wallace M, Williams C, Mathew C, Rozen R, Graham C, Gasparini P,



Bal J, Cassiman J, Balassopoulou A, Davidow L, Raskin S, Kalaydjieva L, Kerem B, Richard S, Simon-Bouy B, Super M, Walbrand U, Keston M, Estivill X, Vavrova V, Friedman K, Barton D, Dallapiccola B, Stuhmann M, Beards F, Hill A, Pignatti PF, Cuppens H, Angelicheva D, Tummler B, Brock D, Casals T, Macek M, Schmidtke J, Magee A, Bonizzato A, De Boeck C, Kuffardjieva A, Hodson M, Knight R. Incidence and expression of the N1303K mutation of the cystic fibrosis (CFTR) gene. **Hum Genet.** 1992; 89: 653-658.

A40 – Bonizzato A, Nicolis E, Gasparini P. Identification of a new splicing mutation (406-1 GC) in the CFTR gene. **Hum Mutat.** 1992; 1(5): 432-433.

A41 – Gasparini P, Borgato L, Girelli D, Piperno A, Olivieri O, Gottardi E, Roetto A, Dianzani I, Fargion S, Schinaia G, Cappellini MD, Gandini G, Pignatti PF, Fiorelli G, De Sandre G, Camaschella C. Linkage analysis of 6p21 polymorphic markers and the hereditary hemochromatosis: localization of the gene centromeric to HLA-F. **Hum Mol Genet.** 1993 May; 2(5): 571-576.

A42 – Borgo G, Gasparini P, Bonizzato A, Cabrini G, Mastella G, Pignatti PF. Cystic fibrosis: the delta F508 mutation does not lead to an exceptionally severe phenotype. A cohort study. **Eur J Pediatr.** 1993 Dec; 152(12): 1006-1011.

A43 – Gasparini P, Bonizzato A, Totaro A, Zelante L. Identification of a new DNA polymorphism tightly linked to DQ-alpha locus. **Exp Clin Immunogenet.** 1993; 10(3): 176-178.

A44 – Gasparini P, Marigo C, Bisceglia L, Nicolis E, Zelante L, Bombieri C, Borgo G, Pignatti PF, Cabrini G. Screening of 62 mutations in a cohort of cystic fibrosis patients from north eastern Italy: their incidence and clinical features of defined genotypes. **Hum Mutat.** 1993; 2(5): 389-394.

A45 – Camaschella C, Roetto A, De Sandre G, Piperno A, Totaro A, Dianzani I, Gasparini P. Construction of a genetic map telomeric to HLA-A by microsatellite analysis. **Mol Cell Probes.** 1993 Oct; 7(5): 411-414.

A46 – Trabetti E, Galavotti R, Zanini L, Zardini E, Zatti N, Bernardi F, Notarangelo A, Croce A, Pignatti PF, Gasparini P. The parental origin of hydatidiform moles and blighted ova: molecular probing with hypervariable DNA polymorphisms. **Mol Cell Probes.** 1993 Aug; 7(4): 325-329.

A47 – Gasparini P, Grifa A, Origone P, Coviello D, Antonacci R, Rocchi M. Detection of a Neurofibromatosis type 1 (NF1) homologous sequence by PCR: implications for the diagnosis and screening of genetic diseases. **Mol Cell Probes.** 1993 Oct; 7(5): 415-418.

A48 – Ramsay M, Williamson R, Estivill X, Wainwright B, Ho MF, Halford S, Kere J, Savilahti E, De la Chapelle A, Schwarz M, Schwartz M, Super M, Farndon P, Harding C, Meredith L, Al-Jador L, Ferec C, Claustres M, Casals T, Nunes V, Gasparini P, Savoia A, Pignatti PF, Novelli G, Gennarelli M, Dallapiccola B, Kalaydjieva L, Scambler P. Haplotype analysis to determine the position of a mutation among closely linked DNA markers. **Hum Mol Genet.** 1993; 7: 1007-1014.

A49 – Piperno A, Sampietro M, Arosio C, Camaschella C, Gasparini P, Fiorelli G. Genetic Hemochromatosis: molecular study in the HLA-A class I region. **Molecular**

**Bases of Human Diseases**, Excerpta Medica, Elsevier Science Publishers. 1993, 273-277.

A50 - The Cystic Fibrosis Genotype-Phenotype Consortium. Correlation between genotype and phenotype in patients with cystic fibrosis. **New Engl J Med**. 1993; 329: 1308-1312.

A51 – Martinelli G, Trabetti E, Zaccaria A, Farabegoli P, Buzzi M, Testoni N, Calori E, Bandini G, Rosti G, Belardinelli A, Gasparini P, Galavotti R, Ambrosetti A, Tura S, Pignatti PF. In vitro amplification of hypervariable DNA regions for the evaluation of chimerism after allogeneic BMT. **Bone Marrow Transpl**. 1993; 12: 115-120.

A52 – Gasparini P, Grifa A, Oggiano N, Fabbrizzi E, Giorgi PL. Immotile cilia syndrome: a recombinant family at HLA-linked gene locus. **Am J Med Genet**. 1994 feb 15; 49(4): 450-451.

A53 – Zelante L, Notarangelo A, Croce AI, Piemontese MR, Gasparini P. Cytogenetic and molecular analysis of Trisomy 9. Case report and review. **Ann Genet**. 1994; 37(1): 21-25.

A54 – Calonge M, Gasparini P, Chillaron J, Chillon M, Gallucci M, Rousaud F, Zelante L, Testar X, Dallapiccola B, Di Silverio F, Barcelò P, Estivill X, Zorzano A, Nunes V, Palacin M. Cystinuria caused by mutations in the rBAT, a gene involved in the transport of cystine. **Nat Genet**. 1994 Apr; 6(4): 420-425.

A55 – Eoli M, Pandolfo M, Gasparini P, Milanese C, Salmaggi A, Zeviani M. The myelin basic protein gene is not a major susceptibility locus for multiple sclerosis in Italian patients. **J Neurol**. 1994 Oct; 241(10): 615-619.

A56 – Bisceglia L, Grifa A, Zelante L, Gasparini P. Development of RNA-SSCP protocols for the identification and screening of CFTR mutations: identification of two new mutations. **Hum Mutat**. 1994; 4(2): 136-140.

A57 – Totaro A, Grifa A, Roetto A, Zelante L, Camaschella C, Gasparini P. A new complex polymorphic repeat close to the HLA-A and HLA-E loci. **Hum Genet**. 1994 Nov; 94(5): 578.

A58 – Camaschella C, Gasparini P. Hunting the hemochromatosis gene: progress and problems. **Eur J Hum Genet**. 1994; 2(3): 141-147.

A59 – Gasparini P, Grifa A, Savasta S, Merlo I, Bisceglia L, Totaro A, Zelante L. The motilin gene: subregional localisation, tissue expression, DNA polymorphisms, and exclusion as a candidate gene for the HLA-associated immotile cilia syndrome. **Hum Genet**. 1994 Dec; 94(6): 671-674.

A60 – Morral N, Llevadot R, Casals T, Gasparini P, Macek M, Dork T, Estivill X. Independent origins of cystic fibrosis mutations R334W, R347P, R1162X, and 3849+10KbC-T provide evidence of mutation recurrence in the CFTR gene. **Am J Hum Genet**. 1994 Nov; 55(5): 890-898.

A61 - The Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium. Population variation of Common Cystic Fibrosis Mutations. **Hum Mutat**. 1994; 4: 167-177.

A62 – Totaro A, Grifa A, Roetto A, Lunardi C, D'Agruma L, Sbaiz L, Zelante L, De Sandre G, Camaschella C, Gasparini P. New polymorphisms and markers in the HLA class I region: relevance to the Hereditary Hemochromatosis (HFE). **Hum Genet.** 1995 Apr; 95(4): 429-434.

A63 – Worwood M, Gasparini P, Camaschella C. International workshop on molecular genetics of haemochromatosis, held at Villa Feltrinelli, Gargnano (BS), Italy, 25 September 1994. **J Med Genet.** 1995 Apr; 32(4): 320-323.

A64 – Bonizzato A, Bisceglia L, Marigo C, Nicolis E, Bombieri C, Castellani C, Borgo G, Zelante L, Mastella G, Cabrini G, Gasparini P, Pignatti PF. Analysis of the complete coding region of the CFTR gene in a cohort of CF patients from North-Eastern Italy: identification of 90 % of the mutations. **Hum Genet.** 1995; 95: 397-402.

A65 – Marigo C, Bombieri C, Bisceglia L, Zelante L, Gasparini P, Pignatti PF. Homozygosity for a novel splice site mutation (2790-2 A--->G) preceding exon 15 of the CFTR gene in a cystic fibrosis patient of North-East Italian descent. **Mol Cell Probes.** 1995 Apr; 9(2): 139-145.

A66 – Calonge M, Nadal M, Calvano S, Testar X, Zelante L, Zorzano A, Estivill X, Gasparini P, Palacin M, Nunes V. Assignment of the gene responsible for cystinuria (rBAT) and of markers D2S1119 and D2S177 to 2p16.3 by fluorescence in situ hybridization. **Hum Genet.** 1995 Jun; 95(6): 633-636.

A67 – Grifa A, Piemontese MR, Melchionda S, Origone P, Zelante L, Coviello D, Fratta G, Dallapiccola B, Balestrazzi P, Ajmar F, Gasparini P. Screening of Neurofibromatosis Type I gene: identification of a large deletion and of an intronic variant. **Clin Genet.** 1995; 47: 281-284.

A68 – Calonge M, Volpini V, Bisceglia L, Rousaud F, de Sanctis L, Beccia E, Zelante L, Testar X, Zorzano A, Estivill X, Gasparini P, Nunes V, Palacin M. Genetic heterogeneity in cystinuria: the rBAT gene is linked to type I but not to type III cystinuria. **Proceedings of the National Academy of Sciences USA.** 1995; 92: 9667-9671.

A69 – Kobayashi M, Kaplan B, Bellah R, Sartore M, Rappaport E, Steele M, Mansfield E, Gasparini P, Surrey S, Fortina P. Infundibulopelvic stenosis, multicystic kidney and calyectasis in a kindred: clinical observations and genetic analysis. **Am J Med Genet.** 1995 Nov 6; 59(2): 218-224.

A70 – Giannattasio S, Lattanzio P, Bisceglia L, Gasparini P, Marra E. Molecular screening of genetic defects with RNA-SSCP analysis: the PKU and cystinuria Model. **Mol Cell Probes.** 1995 Jun; 9(3): 201-205.

A71 – Eoli M, Pandolfo M, Amoroso A, Salmaggi A, Zaffaroni M, Gasparini P, DiDonato S, Milanese C, Zeviani M. Evidence of linkage between susceptibility to multiple sclerosis and HLA-class II loci in Italian multiplex families. **Eur J Hum Genet.** 1995; 3(5): 303-311.

A72 – Gasparini P, Calonge M, Bisceglia L, Purroy J, Dianzani I, Notarangelo A, Rousaud F, Gallucci M, Testar X, Ponzzone A, Estivill X, Zorzano A, Palacin M, Nunes V, Zelante L. Molecular genetics of cystinuria: identification of four new mutations and seven polymorphisms, and evidence for genetic heterogeneity. **Am J Hum Genet.** 1995 Oct; 57(4): 781-788.

A73 - Ciafre' S, Rinaldi M, Gasparini P, Seripa D, Bisceglia L, Zelante L, Farace M, Fazio V. Stability and functional effectiveness of phosphorothioate modified duplex DNA and synthetic "mini-genes". **Nucleic Acids Res.** 1995 Oct 25; 23(20): 4134-4142.

A74 – Girelli D, Bisceglia L, Olivieri O, De Franceschi L, Zelante L, Corrocher R, Gasparini P. Molecular basis for the recently described hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome: a mutation in the iron-responsive element of ferritin L-subunit gene (the "Verona mutation"). **Blood.** 1995 Dec 1; 86(11): 4050-4053.

A75 – Camaschella C, Roetto A, Gasparini P, Piperno A, Fortina P, Surrey S, Rappaport E. Allelic association of microsatellites of 6p in Italian hemochromatosis patients. **Hum Genet.** 1996 Apr; 97(4): 476-481.

A76 – Gasparini P, D'Agruma L, de Cillis G, Balestrazzi P, Mingarelli R, Zelante L. Scanning the first part of neurofibromatosis type 1 gene by RNA-SSCP: identification of three novel mutations and of two new polymorphisms. **Hum Genet.** 1996 Apr; 97(4): 492-495.

A77 – Palacin M, Mora C, Chillaron J, Calonge MJ, Estevez R, Torrents D, Testar X, Zorzano A, Nunes V, Purroy J, Gasparini P, Testar X, Zorzano A. The molecular basis of cystinuria: the role of the rBAT gene. **Amino Acid Transport.** 1996; 11: 225-246.

A78 – Totaro A, Rommens J, Grifa A, Lunardi C, Carella M, Huizenga J, Roetto A, Camaschella C, De Sandre G, Gasparini P. Hereditary hemochromatosis: generation of a transcription map within a refined and extended map of the HLA class I region. **Genomics.** 1996 Feb 1; 31(3): 319-326.

A79 – Amati P, Gasparini P, Zlotogora J, Zelante L, Chomel JC, Kitzis A, Kaplan J, Bonneau D. A gene for premature ovarian failure associated with eyelid malformation maps to chromosome 3q22-q23. **Am J Hum Genet.** 1996 May; 58(5): 1089-1092.

A80 – Bisceglia L, Calonge MJ, Dello Strologo L, Rizzoni G, de Sanctis L, Gallucci M, Beccia E, Testar X, Zorzano A, Estivill X, Zelante L, Palacin M, Gasparini P, Nunes V. Molecular analysis of the cystinuria disease gene: identification of four new mutations, one large deletion, and one polymorphism. **Hum Genet.** 1996 Oct; 98(4): 447-451.

A81 – Girelli D, Olivieri O, Gasparini P, Corrocher R. Molecular basis for the hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome. **Blood.** 1996 Jun 1; 87(11): 4912-4913.

A82 – Purroy J, Bisceglia L, Calonge MJ, Zelante L, Testar X, Zorzano A, Estivill X, Palacin M, Nunes V, Gasparini P. Genomic structure and organization of the human rBAT gene (SLC3A1). **Genomics.** 1996 Oct 15; 37(2): 249-252.

A83 – Piperno A, Arosio C, Fargion S, Roetto A, Nicoli C, Girelli D, Sbaiz L, Gasparini P, Boari G, Sampietro M, Camaschella C. The ancestral hemochromatosis haplotypes is associated with a severe phenotype expression in Italian patients. **Hepatology.** 1996 Jul; 24(1): 43-46.

A84 – Grifa A, Totaro A, Carella M, D'Ambrosio L, Sbaiz L, Roetto A, Camaschella C, Gasparini P. Two polymorphic repeats in the candidate region for the haemochromatosis gene. **Mol Cellular Probes.** 1996 Dec; 10(6): 469-470.

A85 – Carella M, D'Ambrosio L, Totaro A, Grifa A, Valentino M, Piperno A, Girelli D, Roetto A, Franco B, Gasparini P, Camaschella C. Mutation analysis of HLA-H gene in Italian hemochromatosis patients. **Am J Hum Genet.** 1997 Apr; 60(4): 828-832.

A86 – Bisceglia L, Calonge MJ, Totaro A, Feliubadalò L, Melchionda S, Garcia J, Testar X, Gallucci M, Ponzone A, Zelante L, Zorzano A, Estivill X, Gasparini P, Nunes V, Palacin M. Localization, by linkage analysis, of the cystinuria Type III gene to chromosome 19q13.1. **Am J Hum Genet.** 1997 Mar; 60(3): 611-616.

A87 – Genuardi M, Gasparini P, Neri G, Zelante L. Limb-pelvis hypoplasia/aplasia: a discrete entity in the fibuloulnar developmental field complex. **Am J Med Genet.** 1997 Jan 20; 68(2): 190-194.

A88 – Zelante L, Dallapiccola B, Calvano S, Memeo E, Gasparini P, Simi P, Rossi S, Finelli P, Rocchi M, Archidiacono N. Two mosaic-YY males carrying asymmetric Y chromosomes. **Clin Genet.** 1997 Jan; 51(1): 65-68.

A89 – Zelante L, Gasparini P, Castriota Scandeborg A, Dimitri L, Criconia M, Gorlin JR. Goldenhar complex: a further case with uncommon associated anomalies. **Am J Med Genet.** 1997 Apr 14; 69(4): 418-421.

A90 – Gasparini P, Estivill X, Volpini V, Totaro A, Stanziale P, Della Monica M, Ventruto V, De Benedetto M, Castellvi-Bel S, Govea N, Mila M, Zelante L, Mansfield E, Surrey S, Fortina P. Linkage of DFNB1 to non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness in Mediterranean families. **Eur J Hum Genet.** 1997 Mar-Apr; 5(2): 83-88.

A91 – Pellicano R, Lomuto M, Ciavarella G, Di Giorgio G, Gasparini P. Fixed drug eruptions with feprazone are linked to HLA-B22. **J Am Acad Dermatol.** 1997 May; 36(5 Pt 1): 782-784.

A92 – Totaro A, Grifa A, Carella M, D'Ambrosio L, Valentino M, Roth M, Borot N, Coppin H, Roetto A, Camaschella C, Gasparini P. Hereditary Hemochromatosis: a HpaI polymorphism within the HLA-H gene. **Mol Cell Probes.** 1997 Jun; 11(3): 229-230.

A93 – Piemontese MR, Memeo E, Carella M, Amati P, Chomel JC, Bonneau D, Pilia G, Cao A, Drabkin H, Gemmill R, Rommens J, Zelante L, Gasparini P, Bisceglia L. A YAC contig spanning the blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome and propionic acidemia loci. **Eur J Hum Genet.** 1997 May-Jun; 5(3):171-174.

A94 – Girelli D, Bisceglia L, Olivieri O, De Franceschi L, Zelante L, Corrocher R, Gasparini P. Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome caused by a 29-base pair deletion in the iron responsive element of ferritin L-subunit gene. **Blood.** 1997 Sep 1; 90(5): 2084-2088.

A95 – Mansfield E, Vainer M, Harris D, Gasparini P, Estivill X, Surrey S, Fortina P. Rapid sizing of polymorphic microsatellite markers by capillary array electrophoresis. **J Chromatogr A.** 1997 Sep 26; 781(1-2): 295-305.

A96 – Zelante L, Gasparini P, Estivill X, Melchionda S, D'Agruma L, Govea N, Milà M, Della Monica M, Lutfi J, Shohat M, Mansfield E, Delgrosso K, Rappaport E, Surrey S, Fortina P. Connexin26 mutations associated with the most common form of

non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterraneans. **Hum Mol Genet.** 1997 Sep; 6(9): 1605-1609.

A97 – Roetto A, Cicilano M, Gottardi E, Totaro A, Carella M, Gasparini P, Camaschella C. A frequent polymorphism in the 5' region of the BCMA gene. **Mol Cell Probes.** 1997 Aug; 11(4): 311-312.

A98 – Calvano S, Memeo E, Piemontese MR, Melchionda S, Bisceglia L, Gasparini P, Zelante L. Detection of dystrophin deletion carriers using FISH analysis. **Clin Genet.** 1997 Jul; 52(1): 17-22.

A99 – Iolascon A, Miraglia del Giudice E, Perrotta S, Granatiero M, Zelante L, Gasparini P. Exclusion of three candidate genes as determinants of congenital dyserythropoietic anemia type II (CDA-II). **Blood.** 1997 Nov 15; 90(10): 4197-4200.

A100 – Gasparini P, Miraglia del Giudice E, Delaunay J, Totaro A, Granatiero M, Melchionda S, Zelante L, Iolascon A. Localization of the congenital dyserythropoietic anemia II locus to chromosome 20q11.2 by genomewide search. **Am J Hum Genet.** 1997 Nov; 61(5): 1112-1116.

A101 – Roetto A, Sbaiz L, Bosio S, Piperno A, Fargion S, Carella M, Totaro A, Grifa A, Gasparini P, Camaschella C. A recombination event close to HFE gene in hereditary hemochromatosis. **Ann Genet.** 1997; 40(3): 150-153.

A102 – Camaschella C, Roetto A, Cicilano M, Pasquero P, Bosio S, Gubetta L, Di Vito F, Girelli D, Totaro A, Carella M, Grifa A, Gasparini P. Juvenile and adult hemochromatosis are distinct genetic disorders. **Eur J Hum Genet.** 1997 Nov-Dec; 5(6): 371-375.

A103 – Gasparini P, Calvano S, Memeo E, Bisceglia L, Zelante L. Assignment of ferritin L gene (FTL) to human chromosome band 19q13.3 by in situ hybridization. **Ann Genet.** 1997; 40(4): 227-228.

A104 – Rizzoni G, Dello Strologo L, Gasparini P, Zelante L, Bisceglia L, Nunes V, Palacin M. La cystinurie-lysinurie, progres recents. **Annales de Pediatrie.** 1997; 44: 688-691.

A105 - Italian Collaborative Group on CF. Genetic History of cystic fibrosis mutations in Italy. 1. regional distribution. **Ann Hum Genet.** 1997; 61: 411-424.

A106 – Estivill X, Fortina P, Surrey S, Rabionet R, Melchionda S, D'Agruma L, Mansfield E, Rappaport E, Govea N, Milà M, Zelante L, Gasparini P. Connexin-26 mutations in sporadic and inherited sensorineural deafness. **Lancet.** 1998 Feb 7; 351(9100): 394-398.

A107 – Annese V, Piepoli A, Andriulli A, Napoletano G, Bisceglia L, Zelante L, Gasparini P. Polymorphism of motilin gene in patients with Chron's disease. **Dig Dis Sci.** 1998 Apr; 43(4): 715-719.

A108 – Totano A, Roetto A, Rommens J, Grifa A, Carella M, d'Agruma L, Valentino M, D'Ambrosio L, Cicalano M, Camaschella C, Franco B, Gasparini P. Generation of a transcription map of a 1 Mbase region containing the HFE gene (6p22). **Eur J Hum Genet.** 1998 Mar-Apr; 6(2): 105-113.

A109 – Stephens C, Reich D, Goldstein D, Shin H, Smith M, Carryngton M, Winkler C, Huttley G, Allikmets R, Schriml L, Gerrard B, Malasky M, Ramos M, Merlot S, Tzetis M, Oddoux C, di Giovine F, Nasioulas G, Chandler D, Aseev M, Hanson M, Kalaydjieva L, Glavac D, Gasparini P, Kanavakis E, Claustres M, Kambouris M, Ostrer H, Duff G, Baranov V, Sibul H, Metspalu A, Goldman D, Schmidtke J, Estivill X, O'Brien S, Dean M. Dating the origin of the CCR5-delta32 AIDS resistance allele by the coalescence of haplotypes. **Am J Hum Genet.** 1998 Jun; 62(6): 1507-15.

A110 – Tiranti V, D'Agruma L, Pareyson D, Mora M, Carrara F, Zelante L, Gasparini P, Zeviani M. A novel mutation in the mitochondrial tRNA(Val) gene associated with a complex neurological presentation. **Ann Neurol.** 1998 Jan; 43(1): 98-101.

A111 – Melchionda S, Seri M, Carella M, Piemontese MR, Zhang XX, Zelante L, Romeo G, Gasparini P. Linkage analysis in two large Italian pedigrees affected with nail patella syndrome. **Eur J Hum Genet.** 1998 Jul-Aug; 6(4):345-349.

A112 - Grifa A, Totaro A, Rommens JM, Carella M, Roetto A, Borgato L, Zelante L, Gasparini P. GABA (gamma-amino-butyric acid) neurotransmission: identification and fine mapping of the human GABAB receptor gene. **Biochem Biophys Res Commun.** 1998 Sep 18; 250(2): 240-245.

A113 - Totaro A, Grifa A, Carella M, Rommens JM, Valentino MA, Roetto A, Zelante L, Gasparini P. Cloning of a new gene (FB19) within HLA class I region. **Biochem Biophys Res Commun.** 1998 Sep 29; 250(3): 555-557.

A114 - Iolascon A, De Mattia D, Perrotta S, Carella M, Gasparini P, Lambertenghi Delilieri G. Genetic heterogeneity of congenital dyserythropoietic anemia type II. **Blood.** 1998 Oct 1; 92(7): 2593-2594.

A115 - Bisceglia L, d'Ambrosio L, Piemontese MR, Carella M, Amati P, Bonneau D, Pilia G, Gasparini P, Zelante L. Cellular Retinol Binding Protein 1 (RBP1): a frequent polymorphism, refined map position and exclusion as the Blepharophimosis Ptosis Epicanthus inversus Syndrome gene. **Mol Cell Probes.** 1998 Aug; 12(4): 255-258.

A116 - Tiranti V, Hoertnagel K, Carrozzo R, Galimberti C, Munaro M, Granatiero M, Zelante L, Gasparini P, Marzella R, Rocchi M, Bayona-Bafaluy MP, Enriquez JA, Uziel G, Bertini E, Dionisi-Vici C, Franco B, Meitinger T, Zeviani M. Mutations of SURF-1 in Leigh disease associated with cytochrome c oxidase deficiency. **Am J Hum Genet.** 1998 Dec; 63(6): 1609-1621.

A117 - Gasparini P, De Fazio A, Croce AI, Stanziale P, Zelante L. Usher syndrome type III (USH3) linked to chromosome 3q in an Italian family. **J Med Genet.** 1998 Aug; 35(8): 666-667.

A118 - Carella M, Stewart G, Ajetunmobi JF, Perrotta S, Grootenboer S, Tchernia G, Delaunay J, Totaro A, Zelante L, Gasparini P, Iolascon A. Genomewide search for dehydrated hereditary stomatocytosis (hereditary xerocytosis): mapping of locus to chromosome 16 (16q23-qter). **Am J Hum Genet.** 1998 sep; 63(3): 810-816.

A119 - Piperno A, Sampietro M, Pietrangelo A, Arosio C, Lupica L, Montosi G, Vergani A, Fraquelli M, Girelli D, Pasquero P, Roetto A, Gasparini P, Fargion S, Conte D, Camaschella C. Heterogeneity of hemochromatosis in Italy. **Gastroenterology.** 1998 May; 114(5): 996-1002.

A120 - Santorelli FM, Bertini E, Petruzzella V, Di Capua M, Calvieri S, Gasparini P, Zeviani M. A novel insertion mutation (A169i) in the CLN1 gene is associated with infantile neuronal ceroid lipofuscinosis in an Italian patient. **Biochem Biophys Res Commun.** 1998 Apr 17; 245(2): 519-522.

A121 - Lauteala T, Mykkanen J, Sperandeo MP, Gasparini P, Savontaus ML, Simell O, Andria G, Sebastio G, Aula P. Genetic homogeneity of lysinuric protein intolerance. **Eur J Hum Genet.** 1998 Nov-Dec; 6(6): 612-615.

A122 - Delaunay J, Grootenboer S, Schischmanoff PO, Cynober T, Tchernia G, Dommergues JP, Bost M, Stewart G, Perrota S, Carella M, Gasparini P, Iolascon A. Dehydrated hereditary stomatocytosis revisited. **Cellular and Molecular Biology Letters.** 1998; 3: 435-441.

A123 - Roetto A, Totaro A, Cazzola M, Cicilano M, Bosio S, D'Ascola G, Carella M, Zelante L, Kelly AT, Cox TM, Gasparini P, Camaschella C. Juvenile hemochromatosis locus maps to chromosome 1q. **Am J Hum Genet.** 1999 May; 64(5): 1388-1393.

A124 - Castriota-Scanderberg A, Zelante L, Masala S, Gasparini P, Lachman R. Acrodysplasia, severe ossification abnormalities with short stature, and fibular hypoplasia. **Am J Med Genet.** 1999 May 7; 84(1): 68-73.

A125 - Iolascon A, Stewart GW, Ajetunmobi JF, Perrotta S, Delaunay J, Carella M, Zelante L, Gasparini P. Familial pseudohyperkalemia maps to the same locus as dehydrated hereditary stomatocytosis (hereditary xerocytosis). **Blood.** 1999 May 1; 93(9): 3120-3123.

A126 - Gasparini P, Estivill X, Fortina P. Vestibular and hearing loss in genetic and metabolic disorders. **Curr Opin Neurol.** 1999 Feb; 12(1): 35-39.

A127 - Zelante L, Candela MA, Savoia A, Gasparini P. Confirmation of Kapur-Toriello syndrome in an Italian patient. **Clin Dysmorphol.** 1999 Apr, 8(2): 151-153.

A128 - Seri M, Melchionda S, Dreyer S, Marini M, Carella M, Cusano R, Piemontese MR, Caroli F, Silengo M, Zelante L, Romeo G, Ravazzolo R, Gasparini P, Lee B. Identification of LMX1B gene point mutations in Italian patients affected with Nail-Patella syndrome. **Int J Mol Med.** 1999 Sep; 4(3): 285-290.

A129 - Gasparini P, Arbustini E, Restagno G, Zelante L, Stanziale P, Gatta L, Sbaiz L, Sedita AM, Banchieri N, Sapone L, Fiorucci G, Brinson E, Shilse E, Rappaport E, Fortina P. Analysis of 31 CFTR mutations by polymerase chain reaction/oligonucleotide ligation assay in a pilot screening of 4476 newborns for cystic fibrosis. **J Med Screen.** 1999; 6(2): 67-69.

A130 - Annese V, Latiano A, Bovio P, Forabosco P, Piepoli A, Lombardi G, Andreoli A, Astegiano M, Gionchetti P, Riegler G, Sturniolo G, Clementi M, Rappaport E, Fortina P, Devoto M, Gasparini P, Andriulli A. Genetic analysis in Italian families with inflammatory bowel disease supports linkage to the IBD1 locus -- a GISC study. **Eur J Hum Genet.** 1999 Jul; 7(5): 567-573.

A131 - Grifa A, Wagner C, D'Ambrosio L, Melchionda S, Bernardi F, Lopez-Bigas N, Rabionet R, Arbones M, Della Monica M, Estivill X, Zelante L, Lang F, Gasparini P.



Mutations in GJB6 cause nonsyndromic autosomal dominant deafness at DFNA3 locus. **Nat Genet.** 1999 Sep; 23(1): 16-18.

A132 - International Cystinuria Consortium (Group C: Gasparini P, Bisceglia L, Beccia E, Gallucci M, de Sanctis L, Ponzzone A, Rizzoni GF, Zelante L. Non-type I cystinuria caused by mutations in SLC7A9, encoding a subunit (bo,+AT) of rBAT. **Nat Genet.** 1999 Sep; 23(1): 52-57.

A133 - Feliubadalo L, Bisceglia L, Font M, Dello Strologo L, Beccia E, Arslan-Kirchner M, Steinmann B, Zelante L, Estivill X, Zorzano A, Palacin M, Gasparini P, Nunes V. Recombinant families locate the gene for non-type I cystinuria between markers C13 and D19S587 on chromosome 19q13.1. **Genomics.** 1999 Sep 15; 60(3): 362-365.

A134 - Pietrangelo A, Montosi G, Totaro A, Garuti C, Conte D, Cassanelli S, Fraquelli M, Sardini C, Vasta F, Gasparini P. Hereditary hemochromatosis in adults without pathogenic mutations in the hemochromatosis gene. **N Engl J Med.** 1999 Sep 2; 341(10): 725-732.

A135 - Lopez-Bigas N, Rabionet R, de Cid R, Govea N, Gasparini P, Zelante L, Arbones ML, Estivill X. Splice-site mutation in the PDS gene may result in intrafamilial variability for deafness in Pendred syndrome. **Hum Mutat.** 1999; 14(6): 520-526.

A136 – Merryweather-Clarke AT, Pointon JJ, Shearman JD, Robson KJ, Jouanolle AM, Mosser A, David V, Le Gall JY, Halsall DJ, Elsey TS, Kelly A, Cox TM, Clare M, Bomford A, Vandwalle JL, Rochette J, Borot N, Coppin H, Roth MP, Ryan E, Crowe J, Totaro A, Gasparini P, Roetto A, Walker AP, et al. Polymorphism in intron 4 of HFE does not compromise haemochromatosis mutation results. The European Haemochromatosis Consortium. **Nat Genet.** 1999 Nov; 23(3): 271.

A137 - Beauchamp-Nicoud A, Schischmanoff PO, Alloisio N, Boivin P, Parsons SF, Mielot F, Tchernia G, Legrand A, Miraglia Del Giudice E, Gasparini P, Iolascon A, Wickramasinghe SN, Delaunay J. Suppression of CDA II expression in a homozygote. **Br J Haematol.** 1999 Sep; 106(4): 948-953.

A138 - Tiranti V, Lamantea F, Uziel G, Zeviani M, Gasparini P, Marzella R, Rocchi M, Fried M. Leigh syndrome transmitted by uniparental disomy of chromosome 9. **J Med Genet.** 1999 Dec; 36(12): 927-928.

A139 - Robson K, Merryweather-Clarke A, Pointon J, Shearman J, Halsall D, Kelly A, Cox T, Rosenberg W, Howell M, Eccles D, Patch C, Fowler A, Wallace D, Camschella C, Roetto A, Zecchina G, De Gobbi M, Gasparini P, Cadet E, Vandwalle J, Capron D, Rochette J, Borot N, Demangel C, Dery R, Vinel J. Diagnosis and management of hemochromatosis since the discovery of the HFE gene: a European experience. **Brit J Haematol.** 2000; 108: 31-39.

A140 – Bertoldo F, D'Agruma L, Furlan F, Colapietro F, Lorenzi MT, Maiorano N, Iolascon A, Zelante L, Locascio V, Gasparini P. Transforming growth factor-beta1 gene polymorphism, bone turnover, and bone mass in Italian postmenopausal women. **J Bone Miner Res.** 2000 Apr; 15(4): 634-639.

A141 – Purroy J, Bisceglia L, Jaeken J, Gasparini P, Palacin M, Nunes V. Detection of two novel large deletions in SLC3A1 by semi-quantitative fluorescent multiplex PCR. **Hum Mutat.** 2000; 15(4): 373-379.

A142 – Gasparini P, Rabionet R, Barbujani G, Melchionda S, Petersen M, Brondum-Nielsen K, Metspalu A, Oitmaa E, Pisano M, Fortina P, Zelante L, Estivill X. High carrier frequency of the 35delG deafness mutation in European populations. Genetic Analysis Consortium of GJB2 35delG. **Eur J Hum Genet.** 2000 Jan; 8(1):19-23.

A143 – Camaschella C, Roetto A, Cali A, De Gobbi M, Garozzo G, Carella M, Majorano N, Totaro A, Gasparini P. The gene TFR2 is mutated in a new type of haemochromatosis mapping to 7q22. **Nat Genet.** 2000 May; 25(1): 14-15.

A144 - Angius A, Spinelli P, Ghilotti G, Casu G, Sole G, Loi A, Totaro A, Zelante L, Gasparini P, Orzalesi N, Pirastu M, Bonomi L. Myocilin Gln368stop mutation and advanced age as risk factors for late-onset primary open-angle glaucoma. **Arch Ophthalmol.** 2000 May; 118(5): 674-9.

A145 - Iolascon A, Servedio V, Carbone R, Totaro A, Carella M, Perrotta S, Wickramasinghe SN, Delaunay J, Heimpel H, Gasparini P. Geographic distribution of CDA-II: did a founder effect operate in Southern Italy? **Haematologica.** 2000 May; 85(5): 470-474.

A146 – Rabionet R, Zelante L, Lopez-Bigas N, D'Agruma L, Melchionda S, Restagno G, Arbones ML, Gasparini P, Estivill X. Molecular basis of childhood deafness resulting from mutations in the GJB2 (connexin 26) gene. **Hum Genet.** 2000 Jan; 106(1): 40-44.

A147 - Perrotta S, Cappellini MD, Bertoldo F, Servedio V, Iolascon G, D'Agruma L, Gasparini P, Siciliani MC, Iolascon A. Osteoporosis in beta-thalassaemia major patients: analysis of the genetic background. **Br J Haematol.** 2000 Nov; 111(2): 461-466.

A148 - Grootenboer S, Schischmanoff PO, Laurendeau I, Cynober T, Tchernia G, Dommergues JP, Dhermy D, Bost M, Varet B, Snyder M, Ballas SK, Ducot B, Babron MC, Stewart GW, Gasparini P, Iolascon A, Delaunay. Pleiotropic syndrome of dehydrated hereditary stomatocytosis, pseudohyperkalemia, and perinatal edema maps to 16q23-q24. **Blood.** 2000 Oct 1; 96(7): 2599-2605.

A149 - Rabionet R, Gasparini P, Estivill X. Molecular genetics of hearing impairment due to mutations in gap junction genes encoding beta connexins. **Hum Mutat.** 2000 Sep; 16(3):190-202. Review.

A150 - Roetto A, Alberti F, Daraio F, Cali A, Cazzola M, Totaro A, Gasparini P, Camaschella C. Exclusion of ZIRTLL as candidate gene of juvenile hemochromatosis and refinement of the critical interval on 1q21. **Blood Cells Mol Dis.** 2000 Jun; 26(3): 205-210.

A151 - Zelante L, Gasparini P, Savoia A, Lomuto M, Pellicano R. A new case of acromegaloid facial appearance (AFA) syndrome with an expanded phenotype. **Clin Dysmorphol.** 2000 Jul; 9(3): 221-222.

A152 - Crisponi L, Deiana M, Loi A, Chiappe F, Uda M, Amati P, Bisceglia L, Zelante L, Nagaraja R, Porcu S, Serafina Ristaldi M, Marzella R, Rocchi M, Nicolino M, Lienhardt-Roussie A, Nivelon A, Verloes A, Schlessinger D, Gasparini P, Bonneau D, Cao A, Pilia G. The putative forkhead transcription factor FOXL2 is mutated in blepharophimosis/ptosis/epicanthus inversus syndrome". **Nat Genet.** 2001 Feb; 27(2): 159-166.

A153 - Font M, Feliubadalo L, Estivill X, Nunes V, Golomb E, Kreiss Y, Pras E, Bisceglia L, d'Adamo AP, Zelante L, Gasparini P, Bassi MT, George Jr AL, Manzoni M, Riboni M, Ballabio A, Borsani G, Reig N, Fernandez E, Zorzano A, Bertran J, Palacin. Functional analysis of mutations in SLC7A9, and genotype-phenotype correlation in non-Type I cystinuria. **Hum Mol Genet.** 2001 Feb 15; 10(4): 305-316.

A154 - Bisceglia L, Purroy J, Jimenez-Vidal M, D'Adamo AP, Rousaud F, Beccia E, Penza R, Rizzoni G, Gallucci M, Palacin M, Gasparini P, Nunes V, Zelante L. Cystinuria type I: Identification of eight new mutations in SLC3A1. **Kidney Int.** 2001 Apr; 59(4): 1250-1256.

A155 - Persico AM, D'Agruma L, Maiorano N, Totaro A, Militerni R, Bravaccio C, Wassink TH, Schneider C, Melmed R, Trillo S, Montecchi F, Palermo M, Pascucci T, Puglisi-Allegra S, Reichelt KL, Conciatori M, Marino R, Quattrocchi CC, Baldi A, Zelante L, Gasparini P, Keller F. Reelin gene alleles and haplotypes as a factor predisposing to autistic disorder. **Mol Psychiatry.** 2001 Mar; 6(2): 150-159.

A156 - Roetto A, Totaro A, Piperno A, Piga A, Longo F, Garozzo G, Cali A, De Gobbi M, Gasparini P, Camaschella C. New mutations inactivating transferrin receptor 2 in hemochromatosis type 3. **Blood.** 2001 May 1; 97(9): 2555-2560.

A157 - Lopez-Bigas N, Olive M, Rabionet R, Ben-David O, Martinez-Matos JA, Bravo O, Banchs I, Volpini V, Gasparini P, Avraham KB, Ferrer I, Arbones ML, Estivill X. Connexin 31 (GJB3) is expressed in the peripheral and auditory nerves and causes neuropathy and hearing impairment. **Hum Mol Genet.** 2001 Apr 15; 10(9): 947-952.

A158 - Greco L, Babron MC, Corazza GR, Percopo S, Sica R, Clot F, Fulchignoni-Lataud MC, Zavattari P, Momigliano-Richiardi P, Casari G, Gasparini P, Tosi R, Mantovani V, De Virgiliis S, Iacono G, D'Alfonso A, Selinger-Leneman H, Lemainque A, Serre JL, Clerget-Darpoux F. Existence of a genetic risk factor on chromosome 5q in Italian coeliac disease families. **Ann Hum Genet.** 2001 Jan; 65(Pt 1): 35-41.

A159 - Nicolao P, Carella M, Giometto B, Tavolato B, Cattin R, Giovannucci-Uzielli ML, Vacca M, Regione FD, Piva S, Bortoluzzi S, Gasparini P. DHPLC analysis of the MECP2 gene in Italian Rett patients. **Hum Mutat.** 2001 Aug; 18(2): 132-40.

A160 - Melchionda S, Ahituv N, Bisceglia L, Sobe T, Glaser F, Rabionet R, Arbones ML, Notarangelo A, Di Iorio E, Carella M, Zelante L, Estivill X, Avraham KB, Gasparini P. MYO6, the human homologue of the gene responsible for deafness in Snell's waltzer mice, is mutated in autosomal dominant nonsyndromic hearing loss. **Am J Hum Genet.** 2001 Sep; 69(3): 635-640. Epub 2001 Jul 20.

A161 - Montosi G, Donovan A, Totaro A, Garuti C, Pignatti E, Cassanelli S, Trenor CC, Gasparini P, Andrews NC, Pietrangelo A. Autosomal-dominant hemochromatosis is associated with a mutation in the ferroportin (SLC11A3) gene. **J Clin Invest.** 2001 Aug; 108(4): 619-623.

A162 - Giunti L, Pelagatti S, Lazzerini V, Guarducci S, Lapi E, Coviello S, Cecconi A, Ombroni L, Andreucci E, Sani I, Brusaferrri A, Lasagni A, Ricotti G, Giometto B, Nicolao P, Gasparini P, Granatiero M, Uzielli ML. Spectrum and distribution of MECP2 mutations in 64 Italian Rett syndrome girls: tentative genotype/phenotype correlation. **Brain Dev.** 2001 Dec; 23 Suppl 1: S242-5

A163 - Joensuu T, Hamalainen R, Yuan B, Johnson C, Tegelberg S, Gasparini P, Zelante L, Pirvola U, Pakarinen L, Lehesjoki AE, de la Chapelle A, Sankila EM. Mutations in a novel gene with transmembrane domains underlie Usher syndrome type 3. **Am J Hum Genet.** 2001 Oct; 69(4): 673-684. Epub 2001 Aug 27. Erratum in: *Am J Hum Genet* 2001 Nov; 69(5): 1160.

A164 - Lopez-Bigas N, Melchionda S, de Cid R, Grifa A, Zelante L, Govea N, Arbones ML, Gasparini P, Estivill X. Identification of five new mutations of PDS/SLC26A4 in Mediterranean families with hearing impairment. **Hum Mutat.** 2001 Dec; ;18(6): 548. Corrected and republished in: *Hum Mutat.* 2002 Jul; 20(1): 77-78.

A165 - Wattenhofer M, Di Iorio MV, Rabionet R, Dougherty L, Pampanos A, Schwede T, Montserrat-Sentis B, Arbones ML, Iliades T, Pasquadibisceglie A, D'Amelio M, Alwan S, Rossier C, Dahl HH, Petersen MB, Estivill X, Gasparini P, Scott HS, Antonarakis SE. Mutations in the TMPRSS3 gene are a rare cause of childhood nonsyndromic deafness in Caucasian patients. **J Mol Med.** 2002 feb; 80(2): 124-131. Epub 2001 Dec 18.

A166 - Lopez-Bigas N, Melchionda S, Gasparini P, Borrigan A, Arbones ML, Estivill X. A common frameshift mutation and other variants in GJB4 (connexin 30.3): Analysis of hearing impairment families. **Hum Mutat.** 2002 Apr; 19(4): 458.

A167 - De Gobbi M, Roetto A, Piperno A, Mariani R, Alberti F, Papanikolaou G, Politou M, Lockitch G, Girelli D, Fargion S, Cox TM, Gasparini P, Cazzola M, Camaschella C. Natural history of juvenile haemochromatosis. **Br J Haematol.** 2002 Jun; 117(4): 973-979.

A168 - D'Andrea P, Veronesi V, Bicego M, Melchionda S, Zelante L, Di Iorio E, Bruzzone R, Gasparini P. Hearing loss: frequency and functional studies of the most common connexin26 alleles. **Biochem Biophys Res Commun.** 2002 Aug 23; 296(3): 685-691.

A169 - Dello Strologo L, Pras E, Pontesilli C, Beccia E, Ricci-Barbini V, de Sanctis L, Ponzone A, Gallucci M, Bisceglia L, Zelante L, Jimenez-Vidal M, Font M, Zorzano A, Rousaud F, Nunes V, Gasparini P, Palacin M, Rizzoni G. Comparison between SLC3A1 and SLC7A9 cystinuria patients and carriers: a need for a new classification. **J Am Soc Nephrol.** 2002 Oct; 13(10): 2547-2553.

A170 –Carella M, Stanziale P, Gasparini P. Development of a rapid protocol for mutation detection by microarray analysis. **Minerva Biotechnol.** 2002; 14: 237-240.

A171 – Piluso G, Carella M, D'Avanzo M, Santinelli R, Carrano EM, D'Avanzo A, D'Adamo P, Gasparini P, Nigro V. Genetic heterogeneity of FG syndrome: a fourth locus (FGS4) maps to Xp11.4-p11.3 in an Italian family. **Hum Genet.** 2003 Feb; 112(2): 124-130. Epub 2002 Nov 13.

A172 - D'Adamo P, Pinna M, Capobianco S, Cesarani A, D'Eustacchio A, Fogu P, Carella M, Seri M, Gasparini P. A novel autosomal dominant non-syndromic deafness locus (DFNA48) maps to 12q13-q14 in a large Italian family. **Hum Genet.** 2003 Mar; 112(3): 319-320.

A173 - D'Adamo P, Donaudy F, D'Eustacchio A, Di Iorio E, Melchionda S, Gasparini P. A new locus (DFNA47) for autosomal dominant non-syndromic inherited hearing

loss maps to 9p21-22 in a large Italian family. **Eur J Hum Genet.** 2003 Feb; 11(2): 121-124.

A174 – Lanzara C, Ficarella R, Totano A, Chen X, Roberto R, Perrotta S, Lasalandra C, Gasparini P, Iolascon A, Carella M. Congenital dyserythropoietic anemia type II: exclusion of seven candidate genes. **Blood Cells Mol Dis.** 2003 Jan-Feb; 30(1): 22-29.

A175 – Donaudy F, Ferrara A, Esposito L, Hertzano R, Ben-David O, Bell RE, Melchionda S, Zelante L, Avraham KB, Gasparini P. Multiple mutations of MYO1A, a cochlear-expressed gene, in sensorineural hearing loss. **Am J Hum Genet.** 2003 Jun; 72(6): 1571-1577. Epub 2003 May 6.

A176 – Rivard SR, Lanzara C, Grimard D, Carella M, Simard H, Ficarella R, Simard R, D'Adamo AP, De Braekeleer M, Gasparini P. Autosomal dominant reticuloendotelial iron overload (HFE type 4) due to a new missense mutation in the FERROPORTIN 1 gene (SLC11A3) in a large French-Canadian family. **Haematologica.** 2003 Jul; 88(7): 824-826.

A177 – Rivard SR, Lanzara C, Grimard D, Carella M, Simard H, Ficarella R, Simard R, D'Adamo AP, Férec C, Camaschella C, Mura C, Roetto A, De Braekeleer M, Bechner L, Gasparini P. Juvenile hemochromatosis locus maps to chromosome 1q in a French Canadian population. **Eur J Hum Genet.** 2003 Aug; 11(8): 585-589.

A178 - Di Leva F, D'Adamo AP, Strollo L, Auletta G, Caravelli A, Carella M, Mari F, Livi W, Renieri A, Gasparini P, D'Urso M, Marciano E, Franze A. Otosclerosis: exclusion of linkage to the OTSC1 and OTSC2 loci in four Italian families. **Int J Audiol.** 2003 Dec; 42(8): 475-80.

A179 - Del Castillo I, Moreno-Pelayo MA, Del Castillo FJ, Brownstein Z, Marlin S, Adina Q, Cockburn DJ, Pandya A, Siemering KR, Chamberlin GP, Ballana E, Wuyts W, Maciel-Guerra AT, Alvarez A, Villamar M, Shohat M, Abeliovich D, Dahl HH, Estivill X, Gasparini P, Hutchin T, Nance WE, Sartorato EL, Smith RJ, Van Camp G, Avraham KB, Petit C, Moreno F. Prevalence and evolutionary origins of the del(GJB6-D13S1830) mutation in the DFNB1 locus in hearing-impaired subjects: a multicenter study. **Am J Hum Genet.** 2003 Dec; 73(6): 1452-1458. Epub 2003 Oct 21.

A180 – Carella M, Volinia S, Gasparini P. Nanotechnologies and microchips in genetic diseases. **J Nephrol.** 2003 Jul-Aug; 16(4): 597-602. Review.

A181 – Criscuolo C, Banfi S, Orio M, Gasparini P, Monticelli A, Scarano V, Santorelli FM, Perretti A, Santoro L, De Michele G, Filla A. A novel mutation in SACS gene in a family from southern Italy. **Neurology.** 2004 Jan 3; 62(1): 100-102.

A182 – Tiranti V, D'Adamo P, Briem E, Ferrari G, Mineri R, Lamantea E, Mandel H, Balestri P, Garcia-Silva MT, Vollmer B, Rinaldo P, Hahn SH, Leonard J, Rahman S, Dionisi-Vici C, Garavaglia B, Gasparini P, Zeviani M. Ethylmalonic encephalopathy is caused by mutations in ETHE1, a gene encoding a mitochondrial matrix protein. **Am J Hum Genet.** 2004 Feb; 74(2): 239-252. Epub 2004 Jan 19.

A183 – Muglia M, Criscuolo C, Magariello A, De Michele G, Scarano V, D'Adamo P, Ambrosio G, Gabriele AL, Patitucci A, Mazzei R, Conforti FL, Sprovieri T, Morgante L, Epifanio A, La Spina P, Valentino P, Gasparini P, Filla A, Quattrone A. Narrowing

of the critical region in autosomal recessive spastic paraplegia linked to the SPG5 locus. **Neurogenetics**. 2004 Feb; 5(1): 49-54. Epub 2003 Dec 5.

A184 - Roetto A, Daraio F, Porporato P, Caruso R, Cox TM, Cazzola M, Gasparini P, Piperno A, Camaschella C. Screening hepcidin for mutations in juvenile hemochromatosis: identification of a new mutation (C70R). **Blood**. 2004 Mar 15; 103(6): 2407-2409. Epub 2003 Nov 20.

A185 - Donaudy F, Snoeckx R, Pfister M, Zenner HP, Blin N, Di Stazio M, Ferrara A, Lanzara C, Ficarella R, Declau F, Pusch CM, Nurnberg P, Melchionda S, Zelante L, Ballana E, Estivill X, Van Camp G, Gasparini P, Savoia A. Nonmuscle myosin heavy-chain gene MYH14 is expressed in cochlea and mutated in patients affected by autosomal dominant hearing impairment (DFNA4). **Am J Hum Genet**. 2004 Apr; 74(4): 770-776. Epub 2004 Mar 10.

A186 - Lanzara C, Roetto A, Daraio F, Rivard S, Ficarella R, Simard H, Cox T, Cazzola M, Piperno A, Gimenez-Roqueplo AP, Grammatico P, Volinia S, Gasparini P, Camaschella C. Spectrum of hemojuvelin gene mutations in 1q-linked juvenile hemochromatosis. **Blood**. 2004 Jun 1; 103(11): 4317-4321. Epub 2004 Feb 24.

A187 – Gasparini P, Camaschella C. Hereditary hemochromatosis: is the gene race over? **Eur J Hum Genet**. 2004 May; 12(5): 341-342.

A188 – Buniello A, Montanaro D, Volinia S, Gasparini P, Marigo V. An expression atlas of connexin genes in the mouse. **Genomics**. 2004 May; 83(5): 812-820.

A189 - Volinia S, Evangelisti R, Francioso F, Arcelli D, Carella M, Gasparini P. GOAL: automated Gene Ontology analysis of expression profiles. **Nucleic Acids Res**. 2004 Jul 1; 32(Web Server Issue): W492-9.

A190 – Jacobs HT, Hutchin TP, Kappi T, Gillies G, Minkinen K, Walker J, Thompson K, Rovio AT, Carella M, Melchionda S, Zelante L, Gasparini P, Pyykko I I, Shah ZH, Zeviani M, Mueller RF. Mitochondrial DNA mutations in patients with postlingual, nonsyndromic hearing impairment. **Eur J Hum Genet**. 2005 Jan; 13(1): 26-33.

A191 – Iolascon A, Volinia S, Borriello A, Giordani L, Moretti A, Servedio V, Maiorano N, Cucciolla V, Criniti V, Gasparini P, Indaco S, Della Ragione F. Genes transcriptionally modulated by interferon alpha2a correlate with the cytokine activity. **Haematologica**. 2004 Sep; 89(9): 1046-53.

A192 – Carella M, d'Adamo AP, Grootenboer-Mignot S, Vantyghem MC, Esposito L, D'Eustacchio A, Ficarella R, Stewart GW, Gasparini P, Delaunay J, Iolascon A. A second locus mapping to 2q35-36 for familial pseudohyperkalemia. **Eur J Hum Genet**. 2004 Dec; 12(12): 1073-1076.

A193 – Mazzoli M, Newton V, Murgia A, Bitner-Glindzicz M, Gasparini P, Read A, Parving A. Guidelines and recommendations for testing of Cx26 mutations and interpretation of results. **Int J Pediatr Otorhinolaryngol**. 2004 Nov; 68(11): 1397-1398.

A194 – Vitiello C, D'Adamo P, Gentile F, Vingolo EM, Gasparini P, Banfi S. A novel GJA1 mutation causes oculodentodigital dysplasia without syndactyly. **Am J Med Genet**. 2005 Feb 15; 133(1): 58-60.

A195 – Coppola G, Criscuolo C, De Michele G, Striano S, Barbieri F, Striano P, Perretti A, Santoro L, Brescia Morra V, Sacca F, Scarano V, D'Adamo AP, Banfi S, Gasparini P, Santorelli FM, Lehesjoki AE, Filla A. Autosomal recessive progressive myoclonus epilepsy with ataxia and mental retardation. **J Neurol**. 2005 Aug, 252(8): 897-900. Epub 2005 Mar 8.

A196 – Franze A, Caravelli A, Di Leva F, Marciano E, Auletta G, D'Aulos F, Saulino C, Esposito L, Carella M, Gasparini P. Audiometric evaluation of carriers of the connexin 26 mutation 35delG. **Eur Arch Otorhinolaryngol**. 2005 Nov; 262 (11): 921-924. Epub 2005 May 14.

A197 – Donaudy F, Zheng L, Ficarella R, Ballana E, Carella M, Melchionda S, Estivill X, Bartles J, Gasparini P. Espin gene (ESPN) mutations associated with autosomal dominant hearing loss cause defects in microvillar elongation or organization. **J Med Genet**. 2006 Feb; 43(2): 157-161. Epub 2005 Jun 1.

A198 – Gangarossa S, Seri M, Pecci A, Di Bari F, Cusano R, Balduini C, Gasparini P, Savoia A. Dissecting clinical findings: platelet defects segregate independently of deafness and cataract in a family affected by an apparent syndromic form of macrothrombocytopenia. **Int J Mol Med**. 2005 Sep; 16(3): 437-441.

A199 – Rees DC, Iolascon A, Carella M, O'marcaigh AS, Kendra JR, Jowitt SN, Wales JK, Vora A, Makris M, Manning N, Nicolaou A, Fisher J, Mann A, Machin SJ, Clayton PT, Gasparini P, Stewart GW. Stomatocytic haemolysis and macrothrombocytopenia (Mediterranean stomatocytosis/macrothrombocytopenia) is the haematological presentation of phytosterolaemia. **Br J Haematol**. 2005 Jul; 130(2): 297-309.

A200 – Di Leva F, D'Adamo P, Cubellis MV, D'Eustacchio A, Erricchiello M, Saulino C, Auletta G, Giannini P, Donaudy F, Ciccodicola A, Gasparini P, Franze A, Marciano E. Identification of a novel mutation in the myosin VIIA motor domain in a family with autosomal dominant hearing loss (DFNA11). **Audiol Neurootol**. 2006; 11(3): 157-164. Epub 2006 Jan 9.

A201 – Ballana E, Morales E, Rabionet R, Monteserrat B, Ventayol M, Bravo O, Gasparini P, Estivill X. Mitochondrial 12S rRNA gene mutations affect RNA secondary structure and lead to variable penetrance in hearing impairment. **Biochem Biophys Res Commun**. 2006 Mar 24; 341(4): 950-957. Epub 2006 Jan 24.

A202 – Spinazzola A, Viscomi C, Fernandez-Vizarra E, Carrara F, D'Adamo P, Calov S, Marsano RM, Donnina C, Weiher H, Strisciuglio P, Parini R, Sarzi E, Chan A, DiMauro S, Rötig A, Gasparini P, Ferrero I, Mootha VK, Tiranti V, Zeviani M. MPV17 encodes an inner mitochondrial membrane protein and is mutated in infantile hepatic mitochondrial DNA depletion. **Nat Genet**. 2006 May; 38(5): 570-575. Epub 2006 Apr 2.

A203 – Fagoonee S, Di Cunto F, Vozzi D, Volinia S, Pellegrino M, Gasparini P, Silengo L, Atruda F, Tolosano E. Microarray and large-scale in silico-based identification of genes functionally related to Haptoglobin and/or Hemopexin. **DNA Cell Biol**. 2006 Jun; 25(6): 323-330.

- A204 – Bertelli M, Cecchin S, Fabbri A, Lapucci C, Gasparini P. Exclusion of chromosome region 22q12.1-q12.3 as a second locus for Costello syndrome. **Panminerva Med**. 2006 Jun; 48(2): 145.
- A205 - Ficarella R, Di Leva F, Bortolozzi M, Ortolano S, Donaudy F, Petrillo M, Melchionda S, Lelli A, Domi T, Fedrizzi L, Lim D, Shull GE, Gasparini P, Brini M, Mammano F, Carafoli E. A functional study of plasma-membrane calcium-pump isoform 2 mutants causing digenic deafness. **Proc Natl Acad Sci U S A**. 2007 30;104(5):1516-21
- A206 - Massa V, Fernandez-Vizarra E, Alshahwan S, Bakhsh E, Goffrini P, Ferrero I, Mereghetti P, D'Adamo P, Gasparini P, Zeviani M. Severe Infantile Encephalomyopathy Caused by a Mutation in COX6B1, a Nucleus-Encoded Subunit of Cytochrome C Oxidase. **Am J Hum Genet**. 2008 82:1281-9.
- A207 - Tepper B, Koelliker Y, Zhao L, Ullrich N, Lanzara C, d'Adamo P, Ferrara A, Ulivi S, Esposito L, Gasparini P. Variation in the Bitter-Taste Receptor Gene TAS2R38, and Adiposity in a Genetically-Isolated Population in Southern Italy. **Obesity**, 2008 Oct;16(10):2289-95.
- A208 - Sala C, Ciullo M, Lanzara C, Nutile T, Bione S, Massacane R, d'Adamo P, Gasparini P, Toniolo D and Camaschella C. Variation of Hb levels in normal Italian populations from genetic isolates. **Haematologica**, 2008 Sep;93(9):1372-5.
- A209 – Bugiani M, Gyftodimou Y, Tsimpouka P, Lamantea E, Katzaki E, d'Adamo P, Nakou S, Georgoudi N, Grigoriadou M, Tsina E, Kabolis N, Milani D, Pandelia E, Kokotas H, Gasparini P, Giannoulia-Karantana A, Renieri A, Zeviani M, Petersen MB. Cohen syndrome resulting from a novel large intragenic COH1 deletion segregating in an isolated Greek island population. *Am J Med Genet A*. 2008 Sep 1;146A(17):2221-6.
- A210 – Ghezzi D, Saada A, D'Adamo P, Fernandez-Vizarra E, Gasparini P, Tiranti V, Elpeleg O, Zeviani M. FASTKD2 nonsense mutation in an infantile mitochondrial encephalomyopathy associated with cytochrome c oxidase deficiency *Am J Hum Genet*. 2008 Sep;83(3):415-23
- A211 - D'Adamo P, Ulivi S, Beneduci A, Pontoni G, Capasso G, Lanzara C, Andrighetto G, Hladnik U, Nunes V, Palacin M, Gasparini P. Metabonomics and population studies: age-related amino acids excretion and inferring networks through the study of urine samples in two Italian isolated populations. *Amino Acids*. 2008 Dec 9. [Epub ahead of print]
- A212 - D'Adamo P, Guerci VI, Fabretto A, Faletra F, Grasso DL, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Guastalla P, Gasparini P. Does epidermal thickening explain GJB2 high carrier frequency and heterozygote advantage? *Eur J Hum Genet*. 2009 Mar;17(3):284-6 Epub 2008 Dec 3
- A213 - Zadro C, Alemanno MS, Bellacchio E, Ficarella R, Donaudy F, Melchionda S, Zelante L, Rabionet R, Hilgert N, Estivill X, Van Camp G, Gasparini P, Carella M. Are MYO1C and MYO1F associated with hearing loss?. *Biochim Biophys Acta*. 2009 Jan;1792(1):27-32. Epub 2008 Nov 5.
- A214 - Guastalla P, Guerci VI, Fabretto A, Faletra F, Grasso DL, Zocconi E, Stefanidou D, D'Adamo P, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Gasparini P. Detection



of Epidermal Thickening in GJB2 Carriers with Epidermal US. *Radiology*. 2009 Apr;251(1):280-6. Epub 2009 Feb 3.

A215 - Ghezzi D, Goffrini P, Uziel G, Horvath R, Klopstock T, Lochmüller H, D'Adamo P, Gasparini P, Strom TM, Prokisch H, Invernizzi F, Ferrero I, Zeviani M. SDHAF1, encoding a LYR complex-II specific assembly factor, is mutated in SDH-defective infantile leukoencephalopathy. *Nat Genet*. 2009 May 24.

A216 - Nelis M, Esko T, Mägi R, Zimprich F, Zimprich A, Toncheva D, Karachanak S, Piskácková T, Balascák I, Peltonen L, Jakkula E, Rehnström K, Lathrop M, Heath S, Galan P, Schreiber S, Meitinger T, Pfeufer A, Wichmann HE, Melegh B, Polgár N, Toniolo D, Gasparini P, D'Adamo P, Klovins J, Nikitina-Zake L, Kucinskas V, Kasnauskiene J, Lubinski J, Debniak T, Limborska S, Khrunin A, Estivill X, Rabionet R, Marsal S, Julià A, Antonarakis SE, Deutsch S, Borel C, Attar H, Gagnebin M, Macek M, Krawczak M, Remm M, Metspalu A. Genetic structure of Europeans: a view from the North-East. *PLoS One*. 2009;4(5):e5472. Epub 2009 May 8.

A217 - Tepper BJ, White EA, Koelliker Y, Lanzara C, d'Adamo P, Gasparini P. Genetic variation in taste sensitivity to 6-n-propylthiouracil and its relationship to taste perception and food selection. *Ann N Y Acad Sci*. 2009 Jul;1170:126-39. Review.

A218 - van Bon BW, Koolen DA, Brueton L, McMullan D, Lichtenbelt KD, Adès LC, Peters G, Gibson K, Novara F, Pramparo T, Bernardina BD, 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*. 2009 Oct 7. [Epub ahead of print]

A219 - Bedin E, Franzè A, Zadro C, Persico MG, Ciullo M, Hladnik U, Dolcetta D, Grasso DL, Riccardi P, Nutile T, Andrighetto G, D'Adamo P, Gasparini P, Marciano E. Age-related hearing loss in four Italian genetic isolates: an epidemiological study. *Int J Audiol*. 2009;48(7):465-72.

A220 - Traglia M, Sala C, Masciullo C, Cverhova V, Lori F, Pistis G, Bione S, Gasparini P, Ulivi S, Ciullo M, Nutile T, Bosi E, Sirtori M, Mignogna G, Rubinacci A, Buetti I, Camaschella C, Petretto E, Toniolo D. Heritability and demographic analyses in the large isolated population of val borbera suggest advantages in mapping complex traits genes. *PLoS One*. 2009 Oct 22;4(10):e7554.

A221 - Bahloul A, Simmler MC, Michel V, Leibovici M, Perfettini I, Roux I, Weil D, Nouaille S, Zuo J, Zadro C, Licastro D, Gasparini P, Avan P, Hardelin JP, Petit C. Vezatin, an integral membrane protein of adherens junctions, is required for the sound resilience of cochlear hair cells. *EMBO Mol Med*. 2009 May;1(2):125-38.

A222 - Chinetti V, Iossa S, Auletta G, Laria C, De Luca M, Leva FD, Riccardi P, Giannini P, Gasparini P, Ciccodicola A, Marciano E, Franzè A. Screening for GJB2 and GJB6 gene mutations in patients from Campania region with sensorineural hearing loss. *Int J Audiol*. 2010 Apr;49(4):326-31.

A223 - Zadro C, Ciorba A, Fabris A, Morgutti M, Trevisi P, Gasparini P, Martini A. Five new OTOF gene mutations and auditory neuropathy. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010 May;74(5):494-8. Epub 2010 Mar 7.

## **ARTICOLI SU RIVISTE NAZIONALI**

Ai1 - P.Gasparini. Meccanismo di leucemogenesi nell'uomo: traslocazione dell'oncogene 5' myc all' "Enhancer" di una catena immunoglobulinica pesante nel DNA tumorale di una leucemia linfoblastica acuta (L3) - ottobre 1985 (Tesi di laurea con assegnazione della dignita' di stampa) (allegato solamente fotocopia dichiarazione di dignita' di stampa)

Ai2 - P.Gasparini, A.Savoia, P.Bertazzon, F.Bertoldo, C.Morandi, P.F.Pignatti. "A comparative analysis of different membranes in DNA transfer and hybridization procedures" **Chimica Oggi/Chemistry Today** 11: 43-45, 1988

Ai3 - P.Gasparini, A.Savoia, D.De Leo, M.Marigo, P.F.Pignatti. "L'uso di sonde molecolari di DNA nella determinazione della paternita'" **Rivista Italiana di Medicina Legale** 11: 158-166, 1989

Ai4 - E.Bellone, P.Mandich, F.De Stefano, F.Sangiulo, G.Novelli, P.Gasparini, A.Savoia, E.Trabetti. "Frequenze di marcatori polimorfici ipervariabili nella popolazione italiana" in **II DNA in Medicina Legale**, collana Studi di Medicina Legale, Scienze Criminologiche e Sociali, Edizioni Colosseum, p.29-35, 1989

Ai5 - P.Gasparini, A.Savoia, P.F.Pignatti, C.Morandi, P.Mezzelani, G.DeSandre. "Search of HIV DNA by polymerase chain reaction in the urine sediments of seropositive individuals" **Recenti Progressi in Medicina/ Italian Journal of Internal Medicine** 81: 35-36, 1990

Ai6 - P.F.Pignatti, P.Gasparini. "DNA e Medicina" **Exacta Medica** 3: 70-75, 1990

Ai7 - P.Gasparini, A.Bonizzato, M.Dognini, A.Savoia, P.F.Pignatti, G.Borgo, G.Cabrini, G.Mastella. "La Fibrosi Cistica" **Medico e Bambino** 9:16-23, 1991

Ai8 - C. Camaschella, A. Roetto, L. Sbaiz, I. Dianzani, G. De Sandre, A Totaro, A. Piperno, P. Gasparini. "Molecular Genetics of Hemochromatosis" **Bulletin of Molecular Biology and Medicine** 20:117-119, 1995

Ai9 - P.Gasparini, L.Bisceglia, J. Calonge, V. Nunes, M. Palacin, E. Beccia, M Gallucci, L. Zelante. "Progress in the Analysis of the Gene Responsible for Cystinuria." **Bulletin of Molecular Biology and Medicine** 20:127-128, 1995

Ai10 - S.Calvano, L.Bisceglia, E.Memeo, L.Zelante, P.Gasparini. Utility of a nucleotide tail into PCR primers for a large variety of molecular techniques". **Minerva Biotecnologica** 7: 25-28, 1995

Ai11 - G.Lama, AM.Aurino, P.Gasparini, L.Zelante. "Cistinuria" **Rivista Italiana di Pediatria (IJP)** 21, 69-74, 1995

Ai12 - P.Gasparini. "Introduzione alla biologia molecolare" **Prospettive in Pediatria** 26:199-201, 1996

Ai13 - P.Gasparini, G.Camera, L.Zelante. "Malattie dello scheletro da mutazioni nei geni per i recettori dei fattori di crescita (FGFR)" **Prospettive in Pediatria** 26, 65-74, 1996

Ai14 - A.Notarangelo, R. Latino, P. Gasparini, L. Zelante, V. M. Fazio, M. Rinaldi. "Efficient Transfection of Adherent Cells Using Cell Suspensions " **Focus** 19 num.3:58-59, 1997

Ai15 - S.Melchionda, P.Fortina, X.Estivill, V.Volpini, N.Govea, M.Milà, S.Surrey, A.Totaro, P.Stanziale, L.Zelante, P.Gasparini. "Analysis of microsatellites markers for linkage studies of genetic deafness" **Minerva Biotecnologica** 9: 93-97, 1997

Ai16 - P.Gasparini, L.Bisceglia. "Cistinuria" in **Enciclopedia Medica Italiana** (Aggiornamento II, Tomo I, 1221-1223), UTES Editore, Firenze 1998

Ai17 - Carella AM, Bianco G, Carella M, Gasparini P "Diagnosis of hereditary hemochromatosis with molecular analysis of DNA in patients with anti-HCV positive liver cirrhosis. Clinical case" **Minerva Medica** 89:323-7, 1998

Ai18 - P.Gasparini, S. Melchionda, E Di Iorio, A Grifa, L. Zelante. "Genetica delle sordità non sindromiche" **Prospettive in Pediatria** 30:357-362, 2000

Ai19 - P.Gasparini. "Ruolo della Biologia Molecolare nella Diagnostica Medica" **Il Policlinico** – Sez. Pratica 107:457-465, 2000

### **MONOGRAFIE E/O LIBRI**

- F.Simonelli, A.Ciccodicola, P.Gasparini. "Occhio ed orecchio tra pediatria e genetica". Collana Pediatria Politematica, Casa Editrice UTET Periodici Scientifici, Milano, 2000
- M.Palacin, V.Nunes, P.Gasparini, R.Goodyer. Cystinuria. In "The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases", 8° ed, Scriver et al Eds, .Mac-Graw-Hill, vol III, p 4909-4932, 2000
- Paolo Gasparini. "Connexins". In "Genetic Hearing Loss" Edited by Patric J. Willems, 14, Page 207-222, 2003.
- Paolo Gasparini, Salvatore Melchionda, Enzo Di Iorio, Anna Grifa, Leopoldo Zelante. "Sordità" su Malattie Genetiche Molecole e Geni , A Cao, B. Dallapiccola, L.D. Notarangelo, Editore Piccin, p. 759-773, 2004