

INFORMAZIONI PERSONALI



Giulio Piluso

📍 Via Luigi De Crecchio, 7 - 80138 Napoli (Italy)

☎ +39 081 5665685/7563 📠 +39 339 2594864

✉ giulio.piluso@unicampania.it

🌐 www.medicinadiprecisione.unicampania.it
www.geneticamedica.unicampania.it

♂ Sesso M | 📅 Data di nascita 13/05/1961 | 🇮🇹 Nazionalità Italiana

ESPERIENZA PROFESSIONALE

-
- 2017 – ad oggi **Professore Associato di Genetica Medica**
Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”
- Didattica universitaria e Ricerca
- 2014 – 2017 **Ricercatore in Genetica Medica**
Seconda Università degli studi di Napoli
- Didattica universitaria e Ricerca
- 2001 – 2014 **Ricercatore in Patologia Generale**
Seconda Università degli Studi di Napoli
- Didattica universitaria e Ricerca
- 1999 - 2001 **Assegnista di Ricerca**
Seconda Università degli Studi di Napoli
- Ricerca
- 1997 - 1999 **Borsista TELETHON**
Seconda Università degli Studi di Napoli
- Ricerca
- 1996 - 1997 **Borsista U.I.L.D.M.**
Seconda Università degli Studi di Napoli
- Ricerca
- 1994 - 1996 **Tirocinante**
Seconda Università degli Studi di Napoli
- Ricerca

ATTIVITA' DIDATTICA

-
- 2018 – oggi C. di L. Magistrale in Medicina e Chirurgia; Università della Campania “L. Vanvitelli” (sede di Caserta), affidamento dell’insegnamento di Genetica Medica (24 ore; CFU 2.5) nel C.I. di Patologia e Fisiopatologia Generale e Genetica Medica
- 2018 – oggi C. di L. triennale in Ostetricia, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli” (sede di Napoli), affidamento dell’insegnamento di Genetica Medica (15 ore).
- 2018 – 2020 C. di L. triennale in Biotecnologia, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli”, affidamento dell’insegnamento di Genetica Medica (48 ore; CFU 6).
- 2016 – 2019 C. di L. triennale in Ostetricia, Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli” (sede di Caserta), affidamento dell’insegnamento di Genetica Medica (15 ore).
- 2014 – 2018 C. di L. Magistrale in Medicina e Chirurgia dell’Università della Campania “L. Vanvitelli” (sede di Napoli), affidamento dell’insegnamento di Genetica Medica (24 ore; CFU 2.5) nel C.I. di Patologia e Fisiopatologia Generale e Genetica Medica
- 2008 – 2012 C. di L. triennale in Ostetricia, Seconda Università degli Studi di Napoli (sede di Salerno), affidamento dell’insegnamento di Fisiopatologia e Patologia generale (38 ore).

- 2006 – 2015 C. di L. triennale in Ostetricia e C. di L. triennale in Infermieristica, Seconda Università degli Studi di Napoli (sede di Caserta), affidamento dell'insegnamento di Fisiopatologia e Patologia generale (38 ore).
- 2005 – 2013 C. di L. triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Seconda Università degli Studi di Napoli, affidamento dell'insegnamento di Tecnologie Ricombinanti (12 ore).
- 2005 – 2006 C. di L. triennale in Tecnico della Prevenzione nell'Ambiente e nei Luoghi di Lavoro, Seconda Università degli Studi di Napoli, affidamento dell'insegnamento di Genetica (12 ore).
- 2004 – 2012 C. di L. triennale in Fisioterapia, Seconda Università degli Studi di Napoli (sede di Salerno), affidamento dell'insegnamento di Fisiopatologia e Patologia generale (36 ore) - Anni Accademici: dal 2004-05 al 2011-12.
- 2003 – 2015 C. di L. triennale in Tecnica della riabilitazione psichiatrica, C. di L. triennale in Terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, e C. di L. triennale in Ortottica e assistenza oftalmologica, Seconda Università degli Studi di Napoli, affidamento dell'insegnamento di Fisiopatologia e Patologia generale (38 ore).
- 2003 – 2015 C. di L. triennale in Logopedia, Seconda Università degli Studi di Napoli, affidamento dell'insegnamento di Patologia generale (15 ore).
- 2002 – 2012 C. di L. triennale in Ostetricia, Seconda Università degli Studi di Napoli (sede di Salerno), affidamento dell'insegnamento di Genetica Medica (15 ore).

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

- 2002 – oggi Con decreto d'inserimento nell'attività assistenziale dell'Azienda Universitaria Policlinico della Seconda Università degli Studi di Napoli, D.P. n. 126 del 12/02/2002, è stato assegnato per i compiti assistenziali al 1° Servizio di Analisi Chimico Cliniche, afferente al Dipartimento Assistenziale di Medicina di Laboratorio dell'AUP. Nell'ambito delle attività assistenziali del Dipartimento di Medicina di Laboratorio, ha svolto attività di diagnostica molecolare in Genetica Medica nel campo delle distrofie muscolari, in particolare Distrofia muscolare di Duchenne/Becker, Distrofie muscolari dei Cingoli ed altre patologie neuromuscolari. L'attività assistenziale è stata svolta con continuità dal 2002, in qualità di Dirigente (1° livello), ed è attualmente in servizio presso il Laboratorio di Genetica Medica, U.O.S.i.D. Genetica Medica e Cariomiologia, D.A.I. dei Servizi di Laboratorio e di Sanità Pubblica, dell'A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli".

Coordina l'attività del Laboratorio di Genetica Medica per la diagnostica molecolare della Neurofibromatosi di tipo 1, della sindrome di Legius e delle RASopatie, anche mediante Next Generation Sequencing. Coordina le attività di analisi mediante array CGH. Si occupa della diagnostica di alcune condizioni di disabilità intellettiva X-linked, in particolare la sindrome FG.

- 2016- oggi Da aprile 2016, svolge inoltre la sua attività assistenziale anche in qualità di Dirigente nell'ambito dei Servizi di Diagnostica Emergenze Analisi, afferenti all'U.O.C. di Patologia Clinica e Molecolare.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 1995 – 1998 **Scuola di Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica**
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Seconda Università degli Studi di Napoli
- 1994 **Laurea in Scienze Biologiche**
Facoltà di Scienze MM.FF.NN., Università degli Studi "Federico II" di Napoli

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Letture	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B1/B2	B1/B2	B1/B2	B1/B2	B1/B2

Competenze organizzative e gestionali

Gestione di risorse e gruppi di Lavoro

- 2019-oggi – Co-Responsabile scientifico del progetto di ricerca “Beyond the exome: dissecting the missing heritability of mendelian disease with high genetic heterogeneity (DisHetGeDPI)” finanziato dall’Ateneo (325.000 €), nell’ambito del programma VALERE.
- 2018-22 – Partecipazione al progetto “Solve-RD - solving the unsolved rare diseases” finanziato dalla Commissione Europea, a cui l’Università degli Studi della Campania “L. Vanvitelli partecipa con un’unità di ricerca (<https://solve-rd.eu/the-group/consortium/university-of-naples/>).
- 2012 – Responsabile scientifico di progetto di ricerca annuale finanziato dalla Associazione Neurofibromatosi (ANF onlus): costo complessivo del progetto 22.000 €.
- PRIN 2010-11 – Responsabile scientifico di progetto di ricerca triennale cofinanziato dal MIUR: quota a cofinanziamento 117.600 €.
- PRIN 2004 – Responsabile scientifico di progetto di ricerca biennale cofinanziato dal MIUR: quota a cofinanziamento 30.000 €).

Patente di guida

B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Riconoscimenti e premi

2000: 1° ottobre. Premio “L. Gioia” della “Gaetano Conte Accademy” per la migliore presentazione Poster al 5th Congress of Mediterranean Society of Myology

Attività di revisore per riviste internazionali, bandi di ricerca nazionali ed internazionali, partecipazione a comitati scientifici

Revisore per: Annals of Neurology, Acta Neuropatologica, Epilepsia; PLoS One, The Journal of Biomedical Science, Journal of Pediatric Genetics, Neuromuscular Disorders, DNA & Cell Biology, Cancers, Frontiers in Molecular Neuroscience, Frontiers in Genetics; European Journal of Medical Genetics, American Journal of Medical Genetics, International Journal of Molecular Sciences, Molecular Genetics & Genomic Medicine.

Revisore esterno per: Agence Nationale de la Recherche (ANR, France), bando 2019.

Membro del comitato scientifico dell’International Congress “Neurofibromatosis type 1 and 2: from genetics to neurosurgery”, Napoli 18-19 ottobre 2018.

Guest Editor of Cancers (MDPI): Special Issue “Clinical and Genetic Findings in Patients with Neurofibromatosis Type 1”

(https://www.mdpi.com/journal/cancers/special_issues/neurofibromatosis_patients).

Affiliazione a Società scientifiche

The American Society of Human Genetics (ASHG), European Society of Human Genetics (ESHG), World Muscle Society (WMS), Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e Associazione Italiana Miologia (AIM).

Coordinatore del Gruppo di Lavoro in Genetica Forense della SIGU (triennio 2021-2024)

Comunicazioni a Congressi e Seminari su invito

Verona, 24-27 settembre 2002 – 5° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), Palazzo della Gran Guardia, Verona.

Relazione dal titolo: “La sindrome FG in una famiglia italiana: identificazione di un nuovo locus (FGS4) a Xp11.4-p11.3”

Napoli, 14 novembre 2002 – “La Patologia generale a Napoli a cento anni dalla nascita di Luigi Califano”, Sala Conferenze della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Seconda Università degli Studi di Napoli.

Relazione dal titolo: “La sindrome FG in una famiglia italiana: identificazione di un nuovo locus (FGS4) a Xp11.4-p11.3 e probabile ruolo del gene CASK” (*su invito*)

Roma, 31 gennaio 2006 – “Aggiornamenti in Genetica Clinica: la sindrome FG”, Policlinico Gemelli (aula 617), Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del Sacro cuore, Roma.

Relazione dal titolo: “Analisi molecolare di una famiglia italiana con sindrome FG” (*su invito*)

Roma, 27 febbraio 2007 – “IX Incontro di Genetica Clinica”, Sala Italia, Centro Congressi, Università Cattolica del Sacro cuore, Roma.

Relazione dal titolo: “Il gene FGS4” (*su invito*)

Napoli, 16 maggio 2009 – “Il Giornata campana sulla Neurofibromatosi di tipo I”, Sala Conferenze della Facoltà di Medicina e Chirurgia, Seconda Università degli Studi di Napoli.

Relazione dal titolo: “Genetica e diagnostica molecolare della Neurofibromatosi di tipo 1” (*su invito*)

Genova, 17-18 aprile 2010 – “V Congresso Nazionale sulle Neurofibromatosi”, Santuario Madonna della Guardia, Genova.

Relazione dal titolo: “Neurofibromatosi di tipo 1: tecniche diagnostiche” (*su invito*)

- Napoli, 17-22 luglio 2010** – XII International Congress on Neuromuscular Diseases, Centro Congressi “Federico II”, Napoli.
Relazione dal titolo: “Motor Chip: a CGH microarray for neuromuscular disorders”
- Roma, 30 ottobre 2011** – “Assemblea Associazione Neurofibromatosi”, Istituto Salesiani del Sacro Cuore, Roma
Relazione dal titolo: “L'importanza del genetista in un Centro per la Neurofibromatosi tipo 1” (*su invito*)
- Milano, 13-16 novembre 2011** – 14° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), Centro Congressi MIC, Milano.
Relazione dal titolo: “Motor Chip: un CGH microarray per l'identificazione di mutazioni del numero di copie in 245 disordini neuromuscolari”
- Napoli, 3-4 aprile 2014** – “Sindromi Genetiche e Tumori in Età Pediatrica”, Corso di Aggiornamento SIGU, Napoli
Relazione dal titolo: “Diagnosi molecolare differenziale in età pediatrica: Neurofibromatosi di tipo 1 vs Sindrome di Legius” (*su invito*)
- Roma, 12-13 febbraio 2018** – “XX Incontro di Genetica Clinica”, Sala Brasca, Centro Congressi, Università Cattolica del Sacro cuore, Roma.
Relazione dal titolo: “Sindrome FG” (*su invito*)
- Napoli, 18-19 ottobre 2018** – “Neurofibromatosis type 1 and 2: from genetics to neurosurgery”, Centro Congressi Complesso Monumentale Donnaregina, Napoli.
Relazione dal titolo: “NGS in molecular diagnosis of NF1” (*su invito*)
- Napoli, 23-24 novembre 2018** – “La ricerca sulle malattie rare in Campania”, Auditorium Regione Campania, Napoli.
Relazione dal titolo: “Il network campano per le RASopatie” (*su invito*)

Pubblicazioni

Indici bibliometrici del prof. Giulio Piluso sono disponibili su Scopus:

<https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6603527210&origin=AuthorEval>

- 1: Gicchino MF, Piluso G, Giugliano T, Cirillo M, Olivieri AN, Santoro C. Expanding the Neuroradiological Phenotype of 18q Deletion Syndrome. *Indian Pediatr.* 2021 Dec 15;58(12):1187-1188. PMID: 34939585.
- 2: Santoro C, Gaudino G, Torella A, Piluso G, Perrotta S, Miraglia Del Giudice E; Telethon Undiagnosed Diseases Program, Nigro V, Grandone A. Intermittent macrothrombocytopenia in a novel patient with Takenouchi-Kosaki syndrome and review of literature. *Eur J Med Genet.* 2021 Dec;64(12):104358. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104358. Epub 2021 Oct 5. PMID: 34624555.
- 3: D'Amico A, Rosano C, Pannone L, Pinna V, Assunto A, Motta M, Ugga L, Daniele P, Mandile R, Mariniello L, Siano MA, Santoro C, Piluso G, Martinelli S, Strisciuglio P, De Luca A, Tartaglia M, Melis D. Clinical variability of neurofibromatosis 1: A modifying role of cooccurring PTPN11 variants and atypical brain MRI findings. *Clin Genet.* 2021 Nov;100(5):563-572. doi: 10.1111/cge.14040. Epub 2021 Aug 17. PMID: 34346503.
- 4: Piccolo V, Russo T, Di Pinto D, Pota E, Di Martino M, Piluso G, Ronchi A, Argenziano G, Di Brizzi EV, Santoro C. Poikiloderma With Neutropenia and Mastocytosis: A Case Report and a Review of Dermatological Signs. *Front Med (Lausanne).* 2021 Jun 10;8:680363. doi: 10.3389/fmed.2021.680363. PMID: 34179048; PMCID: PMC8222900.
- 5: Matalonga L, Hernández-Ferrer C, Piscia D; Solve-RD SNV-indel working group, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, Vissers LELM, de Voer R; Solve-RD DITF-GENTURIS; Solve-RD DITF-ITHACA; Solve-RD DITF-euroNMD; Solve-RD DITF-RND, Tonda R, Laurie S, Fernandez-Callejo M, Picó D, Garcia-Linares C, Papakonstantinou A, Corvó A, Joshi R, Diez H, Gut I, Hoischen A, Graessner H, Beltran S; Solve-RD Consortia. Solving patients with rare diseases through programmatic reanalysis of genome-phenome data. *Eur J Hum Genet.* 2021 Sep;29(9):1337-1347. doi: 10.1038/s41431-021-00852-7. Epub 2021 Jun 1. Erratum in: *Eur J Hum Genet.* 2021 Aug 16; PMID: 34075210; PMCID: PMC8440686.
- 6: Töpf A, Pyle A, Griffin H, Matalonga L, Schon K; Solve-RD SNV-indel working group; Solve-RD DITF-euroNMD, Sickmann A, Schara-Schmidt U, Hentschel A, Chinnery PF, Kölbel H, Roos A, Horvath R. Exome reanalysis and proteomic profiling identified TRIP4 as a novel cause of cerebellar hypoplasia and spinal muscular atrophy (PCH1). *Eur J Hum Genet.* 2021 Sep;29(9):1348-1353. doi:

10.1038/s41431-021-00851-8. Epub 2021 Jun 1. PMID: 34075209; PMCID: PMC8440675.

7: Zurek B, Ellwanger K, Vissers LELM, Schüle R, Synofzik M, Töpf A, de Voer RM, Laurie S, Matalonga L, Gilissen C, Ossowski S, 't Hoen PAC, Vitobello A, Schulze-Hentrich JM, Riess O, Brunner HG, Brookes AJ, Rath A, Bonne G, Gumus G, Verloes A, Hoogerbrugge N, Evangelista T, Hamuth T, Swertz M, Spalding D, Hoischen A, Beltran S, Graessner H; Solve-RD consortium. Solve-RD: systematic pan-European data sharing and collaborative analysis to solve rare diseases. *Eur J Hum Genet.* 2021 Sep;29(9):1325-1331. doi: 10.1038/s41431-021-00859-0. Epub 2021 Jun 1. Erratum in: *Eur J Hum Genet.* 2021 Aug 13; PMID: 34075208; PMCID: PMC8440542.

8: Johari M, Sarparanta J, Vihola A, Jonson PH, Savarese M, Jokela M, Torella A, Piluso G, Said E, Vella N, Cauchi M, Magot A, Magri F, Mauri E, Komblum C, Reimann J, Stojkovic T, Romero NB, Luque H, Huovinen S, Lahermo P, Donner K, Comi GP, Nigro V, Hackman P, Udd B. Missense mutations in small muscle protein X-linked (SMPX) cause distal myopathy with protein inclusions. *Acta Neuropathol.* 2021 Aug;142(2):375-393. doi: 10.1007/s00401-021-02319-x. Epub 2021 May 11. PMID: 33974137; PMCID: PMC8270885.

9: Schüle R, Timmann D, Erasmus CE, Reichbauer J, Wayand M; Solve-RD-DITF-RND, van de Warrenburg B, Schöls L, Wilke C, Bevot A, Zuchner S, Beltran S, Laurie S, Matalonga L, Graessner H, Synofzik M; Solve-RD Consortium. Solving unsolved rare neurological diseases-a Solve-RD viewpoint. *Eur J Hum Genet.* 2021 Sep;29(9):1332-1336. doi: 10.1038/s41431-021-00901-1. Epub 2021 May 10. Erratum in: *Eur J Hum Genet.* 2021 Aug 25; PMID: 33972714; PMCID: PMC8440537.

10: Zacchia M, Blanco FDV, Trepiccione F, Blasio G, Torella A, Melluso A, Capolongo G, Pollastro RM, Piluso G, Di Iorio V, Simonelli F, Viggiano D, Perna A, Nigro V, Capasso G. Nephroplex: a kidney-focused NGS panel highlights the challenges of PKD1 sequencing and identifies a founder BBS4 mutation. *J Nephrol.* 2021 Dec;34(6):1855-1874. doi: 10.1007/s40620-021-01048-4. Epub 2021 May 8. PMID: 33964006; PMCID: PMC8610957.

11: Santoro C, Riccio S, Palladino F, Aliberti F, Carotenuto M, Zanobio M, Peduto C, Nigro V, Perrotta S, Piluso G. A novel MEIS2 mutation explains the complex phenotype in a boy with a typical NF1 microdeletion syndrome. *Eur J Med Genet.* 2021 May;64(5):104190. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104190. Epub 2021 Mar 17. PMID: 33722742.

12: Onore ME, Torella A, Musacchia F, D'Ambrosio P, Zanobio M, Del Vecchio Blanco F, Piluso G, Nigro V. Linked-Read Whole Genome Sequencing Solves a Double *DMD* Gene Rearrangement. *Genes (Basel).* 2021 Jan 21;12(2):133. doi: 10.3390/genes12020133. PMID: 33494189; PMCID: PMC7909759.

13: D'Amico A, Perillo T, Russo C, Ugga L, Melis D, Santoro C, Piluso G, Cinalli G. Enhancing cyst-like lesions of the white matter in tuberous sclerosis complex: a novel neuroradiological finding. *Neuroradiology.* 2021 Jun;63(6):971-974. doi: 10.1007/s00234-021-02647-5. Epub 2021 Jan 22. PMID: 33481070.

14: Santoro, C., T. Giugliano, P. Bernardo, F. Palladino, A. Torella, F. Del Vecchio Blanco, M. E. Onore, M. Carotenuto, V. Nigro and G. Piluso (2020). "A novel RAB39B mutation and concurrent de novo NF1 mutation in a boy with neurofibromatosis type 1, intellectual disability, and autism: a case report." *BMC Neurol* 20(1): 327.

15: Torella, A., M. Zanobio, R. Zeuli, F. Del Vecchio Blanco, M. Savarese, T. Giugliano, A. Garofalo, G. Piluso, L. Politano and V. Nigro (2020). "The position of nonsense mutations can predict the phenotype severity: A survey on the *DMD* gene." *PLoS One* 15(8): e0237803.

16: Savarese, M., T. Qureshi, A. Torella, P. Laine, T. Giugliano, P. H. Jonson, M. Johari, L. Paulin, G. Piluso, P. Auvinen, V. Nigro, B. Udd and P. Hackman (2020). "Identification and Characterization of Splicing Defects by Single-Molecule Real-Time Sequencing Technology (PacBio)." *J Neuromuscul Dis* 7(4): 477-481.

17: Koczkowska, M., T. Callens, Y. Chen, A. Gomes, A. D. Hicks, A. Sharp, E. Johns, K. A. Uhas, L. Armstrong, K. A. Bosanko, D. Babovic-Vuksanovic, L. Baker, D. G. Basel, M. Bengala, J. T. Bennett, C. Chambers, L. K. Clarkson, M. Clementi, F. M. Cortes, M. Cunningham, M. D. D'Agostino, M. B.

Delatycki, M. C. Digilio, L. Dosa, S. Esposito, S. Fox, M. L. Freckmann, C. Fauth, T. Giugliano, S. Giustini, A. Goetsch, Y. Goldberg, R. S. Greenwood, C. Griffis, K. W. Gripp, P. Gupta, E. Haan, R. K. Hachen, T. L. Haygarth, C. Hernandez-Chico, K. Hodge, R. J. Hopkin, L. Hudgins, S. Janssens, K. Keller, G. Kelly-Mancuso, A. Kochhar, B. R. Korf, A. M. Lewis, J. Liebelt, A. Lichty, R. H. Listernick, M. J. Lyons, I. Maystadt, M. Martinez Ojeda, C. McDougall, L. K. McGregor, D. Melis, N. Mendelsohn, M. J. M. Nowaczyk, J. Ortenberg, K. Panzer, J. G. Pappas, M. E. Pierpont, G. Piluso, V. Pinna, E. K. Pivnick, D. A. Pond, C. M. Powell, C. Rogers, N. Ruhrman Shahar, S. L. Rutledge, V. Saletti, S. A. Sandaradura, C. Santoro, U. A. Schatz, A. Schreiber, D. A. Scott, E. A. Sellars, R. Sheffer, E. Siqueland, J. M. Slopis, R. Smith, A. Spalice, D. W. Stockton, H. Streff, A. Theos, G. E. Tomlinson, G. Tran, P. L. Trapane, E. Trevisson, N. J. Ullrich, J. Van den Ende, S. A. Schrier Vergano, S. E. Wallace, M. F. Wangler, D. D. Weaver, K. H. Yohay, E. Zackai, J. Zonana, V. Zurcher, K. B. M. Claes, M. Eoli, Y. Martin, K. Wimmer, A. De Luca, E. Legius and L. M. Messiaen (2020). "Clinical spectrum of individuals with pathogenic NF1 missense variants affecting p.Met1149, p.Arg1276, and p.Lys1423: genotype-phenotype study in neurofibromatosis type 1." *Hum Mutat* 41(1): 299-315.

18: Giugliano T, Santoro C, Torella A, Del Vecchio Blanco F, Grandone A, Onore ME, Melone MAB, Straccia G, Melis D, Piccolo V, Limongelli G, Buono S, Perrotta S, Nigro V, Piluso G. Clinical and Genetic Findings in Children with Neurofibromatosis Type 1, Legius Syndrome, and Other Related Neurocutaneous Disorders. *Genes (Basel)*. 2019 Jul 31;10(8). pii: E580. doi:10.3390/genes10080580. PubMed PMID: 31370276; PubMed Central PMCID: PMC6722641.

19: Santoro C, Palladino F, Bernardo P, Cinalli G, Mirone G, Giugliano T, Piluso G, Perrotta S. Report on a child with neurofibromatosis type 2 and unilateral moyamoya: further evidence of cerebral vasculopathy in NF2. *Neurol Sci*. 2019 Jul;40(7):1475-1476. doi: 10.1007/s10072-019-3728-8. Epub 2019 Jan 21. PubMed PMID: 30666475.

20: Piluso G, Monteleone P, Galderisi S, Giugliano T, Bertolino A, Rocca P, Rossi A, Mucci A, Aguglia E, Andriola I, Bellomo A, Comparelli A, Gambi F, Fagiolini A, Marchesi C, Roncone R, Sacchetti E, Santonastaso P, Siracusano A, Stratta P, Tortorella A, Steardo L Jr, Bucci P, Nigro V, Maj M; Italian Network for Research on Psychoses. Assessment of de novo copy-number variations in Italian patients with schizophrenia: Detection of putative mutations involving regulatory enhancer elements. *World J Biol Psychiatry*. 2019 Feb;20(2):126-136. doi:10.1080/15622975.2017.1395072. Epub 2017 Nov 20. PubMed PMID: 29069978.

21: Roberti D, Conforti R, Giugliano T, Brogna B, Tartaglione I, Casale M, Piluso G, Perrotta S. A Novel 12q13.2-q13.3 Microdeletion Syndrome With Combined Features of Diamond Blackfan Anemia, Pierre Robin Sequence and Klippel Feil Deformity. *Front Genet*. 2018 Nov 19;9:549. doi: 10.3389/fgene.2018.00549. eCollection 2018. PubMed PMID: 30524470; PubMed Central PMCID: PMC6262175.

22: Giugliano T, Savarese M, Garofalo A, Picillo E, Fiorillo C, D'Amico A, Maggi L, Ruggiero L, Vercelli L, Magri F, Fattori F, Torella A, Ergoli M, Rubegni A, Fanin M, Musumeci O, Bleecker J, Peverelli L, Moggio M, Mercuri E, Toscano A, Mora M, Santoro L, Mongini T, Bertini E, Bruno C, Minetti C, Comi GP, Santorelli FM, Angelini C, Politano L, Piluso G, Nigro V. Copy Number Variants Account for a Tiny Fraction of Undiagnosed Myopathic Patients. *Genes (Basel)*. 2018 Oct 26;9(11). pii: E524. doi: 10.3390/genes9110524. PubMed PMID: 30373198; PubMed Central PMCID: PMC6267442.

23: Santoro C, Giugliano T, Kraemer M, Torella A, Schwitalla JC, Cirillo M, Melis D, Berlit P, Nigro V, Perrotta S, Piluso G. Whole exome sequencing identifies MRV11 as a susceptibility gene for moyamoya syndrome in neurofibromatosis type 1. *PLoS One*. 2018 Jul 12;13(7):e0200446. doi: 10.1371/journal.pone.0200446. eCollection 2018. PubMed PMID: 30001348; PubMed Central PMCID: PMC6042724.

24: Savarese M, Torella A, Musumeci O, Angelini C, Astrea G, Bello L, Bruno C, Comi GP, Di Fruscio G, Piluso G, Di Iorio G, Ergoli M, Esposito G, Fanin M, Farina O, Fiorillo C, Garofalo A, Giugliano T, Magri F, Minetti C, Moggio M, Passamano L, Pegoraro E, Picillo E, Sampaolo S, Santorelli FM, Semplicini C, Udd B, Toscano A, Politano L, Nigro V. Targeted gene panel screening is an effective tool to identify undiagnosed late onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jul;28(7):586-591. doi: 10.1016/j.nmd.2018.03.011. Epub 2018 Apr 9. PubMed PMID: 29880332.

- 25: Santoro C, Bernardo P, Coppola A, Pugliese U, Cirillo M, Giugliano T, Piluso G, Cinalli G, Striano S, Bravaccio C, Perrotta S. Seizures in children with neurofibromatosis type 1: is neurofibromatosis type 1 enough? *Ital J Pediatr.* 2018 Mar 22;44(1):41. doi: 10.1186/s13052-018-0477-x. PubMed PMID: 29566708; PubMed Central PMCID: PMC5863905.
- 26: Giugliano T, Santoro C, Torella A, Del Vecchio Blanco F, Bernardo P, Nigro V, Piluso G. UBE2A deficiency in two siblings: A novel splicing variant inherited from a maternal germline mosaicism. *Am J Med Genet A.* 2018 Mar;176(3):722-726. doi: 10.1002/ajmg.a.38589. Epub 2017 Dec 28. PubMed PMID: 29283210.
- 27: Santoro C, Giugliano T, Melone MAB, Cirillo M, Schettino C, Bernardo P, Cirillo G, Perrotta S, Piluso G. Multiple spinal nerve enlargement and SOS1 mutation: Further evidence of overlap between neurofibromatosis type 1 and Noonan phenotype. *Clin Genet.* 2018 Jan;93(1):138-143. doi: 10.1111/cge.13047. Epub 2017 Sep 15. PubMed PMID: 28456002.
- 28: Terrone G, Vitiello G, Genesio R, D'Amico A, Imperati F, Ugga L, Giugliano T, Piluso G, Nitsch L, Brunetti-Pierri N, Del Giudice E. A novel SHANK3 interstitial microdeletion in a family with intellectual disability and brain MRI abnormalities resembling Unidentified Bright Objects. *Eur J Paediatr Neurol.* 2017 Nov;21(6):902-906. doi: 10.1016/j.ejpn.2017.07.006. Epub 2017 Jul 20. PubMed PMID: 28754298.
- 29: Santoro C, Di Rocco F, Kossorotoff M, Zerah M, Boddaert N, Calmon R, Vidaud D, Cirillo M, Cinalli G, Mirone G, Giugliano T, Piluso G, D'Amico A, Capra V, Pavanello M, Cama A, Nobili B, Lyonnet S, Perrotta S. Moyamoya syndrome in children with neurofibromatosis type 1: Italian-French experience. *Am J Med Genet A.* 2017 Jun;173(6):1521-1530. doi: 10.1002/ajmg.a.38212. Epub 2017 Apr 19. PubMed PMID: 28422438.
- 30: Grandone A, Torella A, Santoro C, Giugliano T, Del Vecchio Blanco F, Mutarelli M, Cirillo M, Cirillo G, Piluso G, Capristo C, Festa A, Marzuillo P, Miraglia Del Giudice E, Perrone L, Nigro V. Expanding the phenotype of RTTN variations: a new family with primary microcephaly, severe growth failure, brain malformations and dermatitis. *Clin Genet.* 2016 Nov;90(5):445-450. doi:10.1111/cge.12771. Epub 2016 Apr 29. PubMed PMID: 26940245.
- 31: Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, Ricci G, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sampaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, Maggi L, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli FM, Politano L, Bruno C, Comi GP, Nigro V. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology.* 2016 Jul 5;87(1):71-6. doi: 10.1212/WNL.0000000000002800. Epub 2016 Jun 8. Erratum in: *Neurology.* 2018 Jun 5;90(23):1084. *Neurology.* 2019 Aug 20;93(8):371. PubMed PMID: 27281536; PubMed Central PMCID: PMC4932234.
- 32: Giugliano T, Fanin M, Savarese M, Piluso G, Angelini C, Nigro V. Identification of an intragenic deletion in the SGCB gene through a re-evaluation of negative next generation sequencing results. *Neuromuscul Disord.* 2016 Jun;26(6):367-9. doi: 10.1016/j.nmd.2016.02.013. Epub 2016 Mar 31. PubMed PMID: 27108072; PubMed Central PMCID: PMC4879147.
- 33: Savarese M, Musumeci O, Giugliano T, Rubegni A, Fiorillo C, Fattori F, Torella A, Battini R, Rodolico C, Pugliese A, Piluso G, Maggi L, D'Amico A, Bruno C, Bertini E, Santorelli FM, Mora M, Toscano A, Minetti C, Nigro V. Novel findings associated with MTM1 suggest a higher number of female symptomatic carriers. *Neuromuscul Disord.* 2016 Apr-May;26(4-5):292-9. doi:10.1016/j.nmd.2016.02.004. Epub 2016 Feb 17. PubMed PMID: 27017278; PubMed Central PMCID: PMC4862961.
- 34: Petillo R, D'Ambrosio P, Torella A, Taglia A, Picillo E, Testori A, Ergoli M, Nigro G, Piluso G, Nigro V, Politano L. Novel mutations in LMNA A/C gene and associated phenotypes. *Acta Myol.* 2015 Dec;34(2-3):116-9. PubMed PMID: 27199538; PubMed Central PMCID: PMC4859074.
- 35: Esposito T, Piluso G, Saracino D, Uccello R, Schettino C, Dato C, Capaldo G, Giugliano T,

Varriale B, Paolisso G, Di Iorio G, Melone MA. A novel diagnostic method to detect truncated neurofibromin in neurofibromatosis 1. *J Neurochem.* 2015 Dec;135(6):1123-8. doi:10.1111/jnc.13396. Epub 2015 Nov 12. PubMed PMID:26478990.

36: Santoro C, Maietta A, Giugliano T, Melis D, Perrotta S, Nigro V, Piluso G. Arg(1809) substitution in neurofibromin: further evidence of a genotype-phenotype correlation in neurofibromatosis type 1. *Eur J Hum Genet.* 2015 Nov;23(11):1460-1. doi: 10.1038/ejhg.2015.93. Epub 2015 May 13. PubMed PMID: 25966637; PubMed Central PMCID: PMC4613473.

37: Nigro V, Piluso G. Spectrum of muscular dystrophies associated with sarcolemmal-protein genetic defects. *Biochim Biophys Acta.* 2015 Apr;1852(4):585-93. doi:10.1016/j.bbadis.2014.07.023. Epub 2014 Jul 30. Review. PubMed PMID: 25086336.

38: Santoro C, Pacileo G, Limongelli G, Scianguetta S, Giugliano T, Piluso G, Ragione FD, Cirillo M, Mirone G, Perrotta S. LEOPARD syndrome: clinical dilemmas in differential diagnosis of RASopathies. *BMC Med Genet.* 2014 Apr 26;15:44. doi:10.1186/1471-2350-15-44. PubMed PMID: 24767283; PubMed Central PMCID: PMC4005403.

39: Conforti R, Cirillo M, Marrone V, Galasso R, Capaldo G, Giugliano T, Scuotto A, Piluso G, Melone MA. Giant thrombosed intracavernous carotid artery aneurysm presenting as Tolosa-Hunt syndrome in a patient harboring a new pathogenic neurofibromatosis type 1 mutation: a case report and review of the literature. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014 Jan 20;10:135-40. doi:10.2147/NDT.S49784. eCollection 2014. PubMed PMID: 24476631; PubMed Central PMCID: PMC3901779.

40: Savarese M, Grandone A, Perone L, Blanco Fdel V, De Luca G, Di Fruscio G, Fogu G, Piluso G, Perrone L, del Giudice EM, Nigro V. Familial trisomy 6p in mother and daughter. *Am J Med Genet A.* 2013 Jul;161A(7):1675-81. doi:10.1002/ajmg.a.35928. Epub 2013 May 17. PubMed PMID:23687068.

41: Torella A, Fanin M, Mutarelli M, Peterle E, Del Vecchio Blanco F, Rispoli R, Savarese M, Garofalo A, Piluso G, Morandi L, Ricci G, Siciliano G, Angelini C, Nigro V. Next-generation sequencing identifies transportin 3 as the causative gene for LGMD1F. *PLoS One.* 2013 May 7;8(5):e63536. doi:10.1371/journal.pone.0063536. Print 2013. PubMed PMID: 23667635; PubMed Central PMCID: PMC3646821.

42: Rotundo IL, Lancioni A, Savarese M, D'Orsi L, Iacomino M, Nigro G, Piluso G, Auricchio A, Nigro V. Use of a lower dosage liver-detargeted AAV vector to prevent hamster muscular dystrophy. *Hum Gene Ther.* 2013 Apr;24(4):424-30. doi:10.1089/hum.2012.121. Epub 2013 Apr 4. PubMed PMID: 23427808; PubMed Central PMCID: PMC3631017.

43: Lacerra G, Prezioso R, Musollino G, Piluso G, Mastrullo L, De Angioletti M. Identification and molecular characterization of a novel 55-kb deletion recurrent in southern Italy: the Italian (G) $\gamma(A)\gamma\delta\beta^0$ -thalassemia. *Eur J Haematol.* 2013 Mar;90(3):214-9. doi: 10.1111/ejh.12066. Epub 2013 Feb 14. PubMed PMID: 23281611.

44: Nigro V, Piluso G. Next generation sequencing (NGS) strategies for the genetic testing of myopathies. *Acta Myol.* 2012 Dec;31(3):196-200. PubMed PMID: 23620651; PubMed Central PMCID: PMC3631804.

45: Passamano L, Taglia A, Palladino A, Viggiano E, D'Ambrosio P, Scutifero M, Rosaria Cecio M, Torre V, DE Luca F, Picillo E, Paciello O, Piluso G, Nigro G, Politano L. Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. *Acta Myol.* 2012 Oct;31(2):121-5. PubMed PMID: 23097603; PubMed Central PMCID: PMC3476854.

46: Abbondanza C, De Rosa C, D'Arcangelo A, Pacifico M, Spizuoco C, Piluso G, Di Zazzo E, Gazzero P, Medici N, Moncharmont B, Puca GA. Identification of a functional estrogen-responsive enhancer element in the promoter 2 of PRDM2 gene in breast cancer cell lines. *J Cell Physiol.* 2012 Mar;227(3):964-75. doi:10.1002/jcp.22803. PubMed PMID: 21503890.

47: Savarese M, Piluso G, Orteschi D, Di Fruscio G, Dionisi M, Blanco Fdel V, Torella A, Giugliano T, Iacomino M, Zollino M, Neri G, Nigro V. Enhancer chip: detecting human copy number variations in

regulatory elements. *PLoS One*. 2012;7(12):e52264. doi: 10.1371/journal.pone.0052264. Epub 2012 Dec 20. PubMed PMID: 23284961; PubMed Central PMCID: PMC3527541.

48: Lancioni A, Rotundo IL, Kobayashi YM, D'Orsi L, Aurino S, Nigro G, Piluso G, Acampora D, Cacciottolo M, Campbell KP, Nigro V. Combined deficiency of alpha and epsilon sarcoglycan disrupts the cardiac dystrophin complex. *Hum Mol Genet*. 2011 Dec 1;20(23):4644-54. doi:10.1093/hmg/ddr398. Epub 2011 Sep 2. PubMed PMID: 21890494; PubMed Central PMCID: PMC3209833.

49: Piluso G, Dionisi M, Del Vecchio Blanco F, Torella A, Aurino S, Savarese M, Giugliano T, Bertini E, Terracciano A, Vainzof M, Criscuolo C, Politano L, Casali C, Santorelli FM, Nigro V. Motor chip: a comparative genomic hybridization microarray for copy-number mutations in 245 neuromuscular disorders. *Clin Chem*. 2011 Nov;57(11):1584-96. doi: 10.1373/clinchem.2011.168898. Epub 2011 Sep 6. PubMed PMID: 21896784.

50: Nigro V, Aurino S, Piluso G. Limb girdle muscular dystrophies: update on genetic diagnosis and therapeutic approaches. *Curr Opin Neurol*. 2011 Oct;24(5):429-36. doi:10.1097/WCO.0b013e32834aa38d. Review. PubMed PMID: 21825984.

51: Cacciottolo M, Numitone G, Aurino S, Caserta IR, Fanin M, Politano L, Minetti C, Ricci E, Piluso G, Angelini C, Nigro V. Muscular dystrophy with marked Dysferlin deficiency is consistently caused by primary dysferlin gene mutations. *Eur J Hum Genet*. 2011 Sep;19(9):974-80. doi:10.1038/ejhg.2011.70. Epub 2011 Apr 27. PubMed PMID: 21522182; PubMed Central PMCID: PMC3179367.

52: Tammaro A, Di Martino A, Bracco A, Cozzolino S, Savoia G, Andria B, Cannavo A, Spagnuolo M, Piluso G, Aurino S, Nigro V. Novel missense mutations and unexpected multiple changes of RYR1 gene in 75 malignant hyperthermia families. *Clin Genet*. 2011 May;79(5):438-47. doi:10.1111/j.1399-0004.2010.01493.x. PubMed PMID: 20681998.

53: Rotundo IL, Faraso S, De Leonibus E, Nigro G, Vitiello C, Lancioni A, Di Napoli D, Castaldo S, Russo V, Russo F, Piluso G, Auricchio A, Nigro V. Worsening of cardiomyopathy using deflazacort in an animal model rescued by gene therapy. *PLoS One*. 2011;6(9):e24729. doi:10.1371/journal.pone.0024729. Epub 2011 Sep 9. PubMed PMID: 21931833; PubMed Central PMCID: PMC3170375.

54: Bonnal RJ, Severgnini M, Castaldi A, Bordoni R, Iacono M, Trimarco A, Torella A, Piluso G, Aurino S, Condorelli G, De Bellis G, Nigro V. Reliable resequencing of the human dystrophin locus by universal long polymerase chain reaction and massive pyrosequencing. *Anal Biochem*. 2010 Nov 15;406(2):176-84. doi:10.1016/j.ab.2010.07.022. Epub 2010 Jul 27. PubMed PMID: 20670611.

55: Tasca G, Mirabella M, Broccolini A, Monforte M, Sabatelli M, Biscione GL, Piluso G, Gualandi F, Tonali PA, Udd B, Ricci E. An Italian case of hereditary myopathy with early respiratory failure (HMERF) not associated with the titin kinase domain R279W mutation. *Neuromuscul Disord*. 2010 Nov;20(11):730-4. doi: 10.1016/j.nmd.2010.07.269. Epub 2010 Aug 13. PubMed PMID: 20708934.

56: Piluso G, Aurino S, Cacciottolo M, Del Vecchio Blanco F, Lancioni A, Rotundo IL, Torella A, Nigro V. Mendelian bases of myopathies, cardiomyopathies, and neuromyopathies. *Acta Myol*. 2010 Jul;29(1):1-20. Review. PubMed PMID: 22029103; PubMed Central PMCID: PMC2954584.

57: Torella A, Trimarco A, Blanco Fdel V, Cuomo A, Aurino S, Piluso G, Minetti C, Politano L, Nigro V. One hundred twenty-one dystrophin point mutations detected from stored DNA samples by combinatorial denaturing high-performance liquid chromatography. *J Mol Diagn*. 2010 Jan;12(1):65-73. doi:10.2353/jmoldx.2010.090074. Epub 2009 Dec 3. PubMed PMID: 19959795; PubMed Central PMCID: PMC2797720.

58: Piluso G, D'Amico F, Saccone V, Bismuto E, Rotundo IL, Di Domenico M, Aurino S, Schwartz CE, Neri G, Nigro V. A missense mutation in CASK causes FG syndrome in an Italian family. *Am J Hum Genet*. 2009 Feb;84(2):162-77. doi:10.1016/j.ajhg.2008.12.018. Epub 2009 Feb 5. PubMed PMID: 19200522; PubMed Central PMCID: PMC2668001.

59: Aurino S, Piluso G, Saccone V, Cacciottolo M, D'Amico F, Dionisi M, Totaro A, Belsito A, Di

Vicino U, Nigro V. Candidate-gene testing for orphan limb-girdle muscular dystrophies. *Acta Myol.* 2008 Dec;27:90-7. PubMed PMID: 19472918; PubMed Central PMCID: PMC2858943.

60: Trimarco A, Torella A, Piluso G, Maria Ventriglia V, Politano L, Nigro V. Log-PCR: a new tool for immediate and cost-effective diagnosis of up to 85% of dystrophin gene mutations. *Clin Chem.* 2008 Jun;54(6):973-81. doi:10.1373/clinchem.2007.097881. Epub 2008 Apr 10. PubMed PMID:18403565.

61: Novelli V, Viviani Anselmi C, Roncarati R, Guffanti G, Malovini A, Piluso G, Puca AA. Lack of replication of genetic associations with human longevity. *Biogerontology.* 2008 Apr;9(2):85-92. Epub 2007 Nov 23. PubMed PMID: 18034366.

62: Saccone V, Palmieri M, Passamano L, Piluso G, Meroni G, Politano L, Nigro V. Mutations that impair interaction properties of TRIM32 associated with limb-girdle muscular dystrophy 2H. *Hum Mutat.* 2008 Feb;29(2):240-7. PubMed PMID:17994549.

63: Piluso G, Politano L, Aurino S, Fanin M, Ricci E, Ventriglia VM, Belsito A, Totaro A, Saccone V, Topaloglu H, Nascimbeni AC, Fulizio L, Broccolini A, Canki-Klain N, Comi LI, Nigro G, Angelini C, Nigro V. Extensive scanning of the calpain-3 gene broadens the spectrum of LGMD2A phenotypes. *J Med Genet.* 2005 Sep;42(9):686-93. PubMed PMID: 16141003; PubMed Central PMCID: PMC1736133.

64: Fulizio L, Nascimbeni AC, Fanin M, Piluso G, Politano L, Nigro V, Angelini C. Molecular and muscle pathology in a series of caveolinopathy patients. *Hum Mutat.* 2005 Jan;25(1):82-9. PubMed PMID: 15580566.

65: Fanin M, Fulizio L, Nascimbeni AC, Spinazzi M, Piluso G, Ventriglia VM, Ruzza G, Siciliano G, Trevisan CP, Politano L, Nigro V, Angelini C. Molecular diagnosis in LGMD2A: mutation analysis or protein testing? *Hum Mutat.* 2004 Jul;24(1):52-62. PubMed PMID: 15221789.

66: Canki-Klain N, Milic A, Kovac B, Trlaja A, Grgjcevic D, Zurak N, Fardeau M, Leturcq F, Kaplan JC, Urtizberea JA, Politano L, Piluso G, Feingold J. Prevalence of the 550delA mutation in calpainopathy (LGMD 2A) in Croatia. *Am J Med Genet A.* 2004 Mar 1;125A(2):152-6. Review. PubMed PMID: 14981715.

67: Politano L, Nigro G, Nigro V, Piluso G, Papparella S, Paciello O, Comi LI. Gentamicin administration in Duchenne patients with premature stop codon. Preliminary results. *Acta Myol.* 2003 May;22(1):15-21. PubMed PMID: 12966700.

68: Tammaro A, Bracco A, Cozzolino S, Esposito M, Di Martino A, Savoia G, Zeuli L, Piluso G, Aurino S, Nigro V. Scanning for mutations of the ryanodine receptor (RYR1) gene by denaturing HPLC: detection of three novel malignant hyperthermia alleles. *Clin Chem.* 2003 May;49(5):761-8. PubMed PMID: 12709367.

69: Piluso G, Carella M, D'Avanzo M, Santinelli R, Carrano EM, D'Avanzo A, D'Adamo AP, 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):124-30. Epub 2002 Nov 13. PubMed PMID: 12522552.

70: Piluso G, Mirabella M, Ricci E, Belsito A, Abbondanza C, Servidei S, Puca AA, Tonali P, Puca GA, Nigro V. Gamma1- and gamma2-syntrophins, two novel dystrophin-binding proteins localized in neuronal cells. *J Biol Chem.* 2000 May 26;275(21):15851-60. PubMed PMID: 10747910.

71: Abbondanza C, Medici N, Nigro V, Rossi V, Gallo L, Piluso G, Belsito A, Roscigno A, Bontempo P, Puca AA, Molinari AM, Moncharmont B, Puca GA. The retinoblastoma-interacting zinc-finger protein RIZ is a downstream effector of estrogen action. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2000 Mar 28;97(7):3130-5. PubMed PMID: 10706618; PubMed Central PMCID: PMC16204.

72: Medici N, Abbondanza C, Nigro V, Rossi V, Piluso G, Belsito A, Gallo L, Roscigno A, Bontempo P, Puca AA, Molinari AM, Moncharmont B, Puca GA. Identification of a DNA binding protein cooperating with estrogen receptor as RIZ (retinoblastoma interacting zinc finger protein). *Biochem Biophys Res Commun.* 1999 Nov 2;264(3):983-9. PubMed PMID: 10544042.

73: Abbondanza C, Rossi V, Roscigno A, Gallo L, Belsito A, Piluso G, Medici N, Nigro V, Molinari AM, Moncharmont B, Puca GA. Interaction of vault particles with estrogen receptor in the MCF-7 breast cancer cell. *J Cell Biol.* 1998 Jun 15;141(6):1301-10. PubMed PMID: 9628887; PubMed Central PMCID: PMC2132791.

74: Puca AA, Nigro V, Piluso G, Belsito A, Sampaolo S, Quaderi N, Rossi E, Di Iorio G, Ballabio A, Franco B. Identification and characterization of a novel member of the dystrobrevin gene family. *FEBS Lett.* 1998 Mar 20;425(1):7-13. PubMed PMID: 9540997.

75: Nigro V, Okazaki Y, Belsito A, Piluso G, Matsuda Y, Politano L, Nigro G, Ventura C, Abbondanza C, Molinari AM, Acampora D, Nishimura M, Hayashizaki Y, Puca GA. Identification of the Syrian hamster cardiomyopathy gene. *Hum Mol Genet.* 1997 Apr;6(4):601-7. PubMed PMID: 9097966.

76: Yoshida M, Noguchi S, Wakabayashi E, Piluso G, Belsito A, Nigro V, Ozawa E. The fourth component of the sarcoglycan complex. *FEBS Lett.* 1997 Feb 17;403(2):143-8. PubMed PMID: 9042955.

77: Nigro V, de Sá Moreira E, Piluso G, Vainzof M, Belsito A, Politano L, Puca AA, Passos-Bueno MR, Zatz M. Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy, LGMD2F, is caused by a mutation in the delta-sarcoglycan gene. *Nat Genet.* 1996 Oct;14(2):195-8. PubMed PMID: 8841194.

78: Nigro V, Piluso G, Belsito A, Politano L, Puca AA, Papparella S, Rossi E, Viglietto G, Esposito MG, Abbondanza C, Medici N, Molinari AM, Nigro G, Puca GA. Identification of a novel sarcoglycan gene at 5q33 encoding a sarcolemmal 35 kDa glycoprotein. *Hum Mol Genet.* 1996 Aug;5(8):1179-86. PubMed PMID: 8842738.

79: Nigro V, Bruni P, Ciccodicola A, Politano L, Nigro G, Piluso G, Cappa V, Covone AE, Romeo G, D'Urso M. SSCP detection of novel mutations in patients with Emery-Dreifuss muscular dystrophy: definition of a small C-terminal region required for emerin function. *Hum Mol Genet.* 1995 Oct;4(10):2003-4. PubMed PMID: 8595433.

Dati personali

TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI AI SENSI DEL D.LGS 196/2003 E DELL'ART. 13 DEL REG. UE 2016/679.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Dlgs 196 del 30 giugno 2003 e dell'art. 13 GDPR (Regolamento UE 2016/679) ai fini della ricerca e selezione del personale.

I authorize the processing of my personal data pursuant to Legislative Decree 196 of June 30, 2003 and art. 13 GDPR (EU Regulation 2016/679) for the purpose of personnel search and selection.

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE (art. 46 e 47 D.P.R. 445/2000)

Il/La sottoscritto/a, consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

The undersigned, aware that false declarations involve the application of the penal sanctions provided for by art. 76 of the D.P.R. 445/2000, declares that the information reported in the following curriculum vitae, written in European format, is true.

