

Titolo

Studi genetico-funzionali, morfologici e clinico-riabilitativi nelle malattie neurologiche e muscolari pediatriche

Coordinatori

Dottor Pasquale Striano, Dottor Claudio Bruno

Descrizione del progetto (Generalità e obiettivi)

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un approccio multidisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirurgici e riabilitativi. L'indirizzo della linea è quello di una ricerca eziopatogenetica di alta specializzazione applicata alla clinica ed orientata verso una ricaduta assistenziale diagnostica e terapeutica. Lo scopo finale dei gruppi di ricerca è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante una efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione e riduzione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli intangibili connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. A tal fine i gruppi di lavoro sono quindi attivamente impegnati alla realizzazione dei suddetti obiettivi:

- Integrare le diverse attività diagnostiche (Elettrofisiologia, Neuroradiologia, Genetica) per migliorare la capacità diagnostica.
- Innalzamento degli standard qualitativi del servizio per la gestione di pazienti ad alta complessità per garantire ai pazienti della Regione Liguria alti livelli assistenziali e attrarre pazienti provenienti da altre Regioni.
- Elaborazione di linee-guida sull'uso delle terapie, farmacologiche e non, anche finalizzate ad una razionalizzazione dei costi.

Responsabili Scientifici del Progetto

Professor Carlo Minetti – U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Dottor Armando Cama – U.O.C. Neurochirurgia

Professoressa Edvige Veneselli – U.O.C. Neuropsichiatria infantile

Dottor Andrea Rossi – U.O.C. Neuroradiologia

Dottor Paolo Moretti – U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Dottor Claudio Bruno - U.O.S.D. Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative

Dottor Federico Zara – U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

Dottor Carlo Gandolfo – U.O.S.D. Centro di Neuroradiologia e Radiologia Intervenzionale

Attività 2016

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari – Direttore: Professor Carlo Minetti

L'obiettivo generale della linea è l'avanzamento delle conoscenze nel settore che riguarda le neuroscienze dell'età evolutiva, con particolare riferimento alle malattie neuromuscolari e neurodegenerative di origine genetica, attraverso un approccio multidisciplinare che includa gli aspetti clinico-laboratoristici, neuropsicologici, neuroradiologici, neurochirurgici e riabilitativi.

L'indirizzo della linea è quello di una ricerca eziopatogenetica di alta specializzazione applicata alla clinica ed orientata verso una ricaduta assistenziale diagnostica e terapeutica. Lo scopo finale dei gruppi di ricerca è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante un'efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione e riduzione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli intangibili connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. La linea di ricerca è integrata con le U.O.S.D. Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative e Laboratorio Di Neurogenetica e Neuroscienze, che già precedentemente facevano parte della U.O.C. I gruppi di lavoro sono quindi attivamente impegnati alla realizzazione dei suddetti obiettivi:

- Integrare le diverse attività diagnostiche (Elettrofisiologiche, Morfologiche, Genetico-molecolari) per migliorare la capacità diagnostica dell'U.O.C.
- Innalzamento degli standard qualitativi del servizio per la gestione di pazienti ad alta complessità per garantire ai pazienti della Regione Liguria alti livelli assistenziali ed attrarre pazienti provenienti da altre Regioni.
- Elaborazione di linee-guida sull'uso delle terapie farmacologiche e riabilitative, anche finalizzate ad una razionalizzazione dei costi.

U.O.C. Neurochirurgia – Direttore: Dottor Armando Cama

Dall'analisi dell'esoma in una famiglia affetta da Malformazione di Chiari tipo 1 (MC1) a segregazione autosomica-dominante, sono emerse varianti nel gene *DKK1*, un inibitore della via di segnale WNT coinvolto nello sviluppo delle strutture mesodermiche cefaliche anteriori. *DKK1* è stato sequenziato in 65 casi sporadici e in 100 controlli ed una mutazione missenso (c.359G>T; p.R120L) nell'esone 2 del gene è stata individuata in due casi sporadici indipendenti. La mutazione non era presente né nei genitori (*de novo*), né negli individui di controllo. Tale variante è già stata riportata in un caso di osteoporosi infantile. *DKK1* p.R120L risulta patogenetica in base a software predittivi *in silico* ed è responsabile solo del 3% (2/65) dei casi sporadici di MC1.

L'analisi di un caso familiare con schizencefalia (SCH) ha messo in luce varianti nei seguenti geni: *COL24A1*, *CNTNAP2*, *PCDH4* e *PCDHGA1*. Le indagini molecolari eseguite poi su 220 individui di controllo hanno identificato un caso portatore della medesima variante identificata nel probando nel gene *COL24A1*, (c.G3185T; p.G1062V), mettendo in discussione il coinvolgimento di tale gene nella patogenesi della SCH. Inoltre, un'ulteriore analisi eseguita indipendentemente su 28 pazienti sporadici ha riportato 2 casi portatori della mutazione sinonima rara nel gene *CNTNAP2* (c.681C>T; p.His227=) (MAF<0,01) e un paziente portatore della variante missenso rara nel gene *PCDH4* (c.1225G>A; p.Asp409Asn), è risultata deleteria.

Alla luce di questi dati, solo i geni *CNTNAP2* e *PCDH4* sono risultati informativi per la patogenesi di SCH.

Linea di ricerca 2: L'analisi NGS sulle regioni codificanti dei geni *RNF213*, *TGFBI* e *PDGFRB* è stata eseguita su 21 pazienti pediatrici italiani-caucasici, affetti da lesioni angiogenetiche, quali la malattia Moyamoya (MMD) o la sindrome Moyamoya (MMS), e sui genitori di 8 casi. Sono state individuate diverse nuove varianti nel gene *RNF213*, in particolare: due nuove mutazioni patogenetiche (p.Trp4677Leu e p.Cys4017Ser) sono state identificate in un caso MMS e in un caso MMD. Inoltre, in un caso MMS è stata identificata una nuova mutazione nel gene *PDGFRB* (p.Pro1063Thr), potenzialmente patogenetica.

La predisposizione genetica della vasculopatia Moyamoya asiatica sembra dunque differire dalla malattia caucasica, mentre nessun ulteriore differenza è emersa tra MMD e MMS.

U.O.C. Neuropsichiatria infantile – Direttore: Professoressa Edvige Veneselli

Epilessia: si è partecipato a studio nazionale prospettico sulle epilessie focali dell'infanzia sintomatiche certe o presunte, a studio internazionale sullo spettro clinico di epilessie focali correlate alle mutazioni KCNT1, a studio internazionale sulle epilessie e disturbi neurologici con correlazioni genotipo-fenotipo TBC1D24; è stato migliorato il protocollo di valutazione delle epilessie candidate alla chirurgia.

Neuroimmunologia: si sono migliorati i protocolli terapeutici delle Encefaliti immunomediate; si è partecipato al Gruppo italiano Sclerosi multipla pediatrica; si è lavorato alla creazione di una rete nazionale sulle Malattie neuroimmunologiche.

Manifestazioni neurologiche e psicopatologiche in affezioni pediatriche: si sono riportati l'outcome e i problemi dei reinterventi per RGS nei bambini; si è descritto il quadro evolutivo in Sindrome di Gardner-Diamond; si sono riportati i dati neurologici della compressione epidurale nel neuroblastoma congenito.

Disturbi dello Spettro Autistico e Disabilità intellettiva: si prosegue l'analisi dei dati biologici, genetici ed elettroclinici in un'ampia casistica di pazienti ai fini di valutarne il ruolo nella patogenesi e nel fenotipo clinico.

Malattie Rare neurologiche: si sono riportati un innovativo trattamento combinato precoce degli attacchi emiplegici nell'encefalopatia da CACNA1A, un nuovo caso di delezione interstiziale 11q24, l'espansione dello spettro delle anomalie congenite della giunzione diencefalo-mesencefalica; si è studiata la correlazione genotipo-fenotipo e l'incidenza dei disturbi ECG nell'Emiplegia alternante, con collaborazioni internazionali; si è studiato lo stress ossidativo nella Sindrome di Rett.

Neurofisiologia: si è evidenziato il pattern precoce dei SEP nei piccoli acondroplastici con stenosi del forame magno; si è partecipato a studio su comorbilità, mortalità, qualità di vita e costi socio-sanitari dei Disturbi del sonno.

U.O.C. Neuroradiologia – Direttore: Dottor Andrea Rossi

Studio dell'encefalo del neonato pretermine con tecniche avanzate di RM (SWI, ASL, DTI e fMRI) applicate nella:

- Valutazione della relazione tra anatomia del sistema venoso profondo e lesioni emorragiche della matrice germinativa.
- Studio delle alterazioni microstrutturali della sostanza bianca in neonati con emorragia della matrice germinativa.
- Studio della perfusione cerebrale in neonati con emorragia della matrice germinativa.
- Studio della connettività funzionale dell'encefalo neonatale.

Studio della connettività strutturale nel paziente pediatrico con anomalie malformative della placca commissurale.

Studio della connettività funzionale e strutturale del paziente pediatrico affetto da anoressia.

Studio di fattibilità della tecnica di analisi trattografica Constrained Spherical Deconvolution e Track density map su sequenze DTI acquisite con magnete a 1.5 Tesla.

Studio delle anomalie cerebrali in pazienti con fibrodisplasia ossificante progressiva.

Studio perfusione cerebrale con e senza mdc (ASL) nel moyamoya.

Studio malformazioni della giunzione diencefalo-mesencefalica in RM fetale.

Studio correlazione genotipo-fenotipo RM nei pazienti con stroke pediatrico.

Scoperta di nuovi pattern neuroradiologici in patologie del SNC dell'omeostasi dell'acqua e degli ioni.

“Ruolo dell’imaging di diffusione (dwi) nella sorveglianza dei tumori embrionali del sistema nervoso centrale”

La linea di ricerca ha avuto l’obiettivo di determinare la sensibilità dell’imaging pesato in diffusione (DWI) a confronto con l’imaging RM convenzionale nella identificazione di recidive cerebrali locali e a distanza in pazienti pediatriche con tumori embrionali del sistema nervoso centrale, e valutare le caratteristiche DWI di lesioni radio-indotte dotate di enhancement, sospette per recidiva. I risultati ottenuti dimostrano che l’imaging DWI rappresenta un indispensabile complemento nella valutazione delle recidive focali locali e a distanza in pazienti con tumori embrionali del sistema nervoso centrale e consente un significativo miglioramento delle performance diagnostiche rispetto all’imaging RM convenzionale sia per quanto riguarda l’identificazione delle lesioni che nella discriminazione tra recidive e lesioni focali radio-indotte.

“Imaging multiparametrico multimodale rm-pet dei tumori cerebrali pediatrici”

La linea di ricerca è stata mirata allo sviluppo di un modello diagnostico integrato PET e RM nella valutazione dei tumori cerebrali diffusamente infiltranti.

In tale modello ci si è avvalsi del ruolo sinergico di metodiche RM avanzate (imaging di diffusione, perfusione con tecnica arterial spin labeling e di spettroscopia) e della PET con 18F-DOPA (tracciante amino-acidico). Tale modello ha consentito di valutare in maniera non invasiva ed “in vivo” aspetti microstrutturali, emodinamici e soprattutto metabolici delle neoplasie gliali infiltranti pediatriche in fase di caratterizzazione tumorale, nel monitoraggio post-trattamento, nel planning pre-chirurgico e a fini di stratificazione prognostica. Il suddetto approccio integrato rappresenta uno dei principali avanzamenti nello scenario diagnostico neuro-oncologico pediatrico e i risultati ottenuti costituiscono una solida base di riferimento per successivi studi di “radio-genomica” e, possibilmente, per la validazione di agenti “teranostici”.

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione – Direttore: Dottor Paolo Moretti

Conclusi i progetti STARC (sistema di teleassistenza attività riabilitative domiciliari) e ACIRAS (ausili cibernetici riabilitativi arto superiore) con il consorzio Si4Life e in collaborazione con DIBRIS, IIT e DINOEMI. Completato studio sulla terapia con percezione visiva e sonora nella riabilitazione dell’arto superiore paretico in bambini con paralisi cerebrale infantile in collaborazione con IIT (articolo inviato per pubblicazione).

In corso studio analisi strumentale del movimento del neonato pretermine in collaborazione con le U.O.C. di Patologia Neonatale dell’istituto Gaslini, con l’IIT. In fase finale studio di modellazione dell’articolazione tibio-tarsica con l’analisi strumentale del movimento nell’artrite reumatoide giovanile in collaborazione con l’U.O.C. Clinica Pediatrica dell’Istituto Gaslini e l’U.O. di Riabilitazione dell’Ospedale Bambino Gesù di Roma.

In corso progetti sull’introduzione di nuove metodiche nel trattamento della spasticità, dell’epilessia e tumori intra-midollari in collaborazione con l’U.O.C. di Neurochirurgia e nell’ambito della collaborazione Internazionale con Il Cincinnati Children Hospital.

U.O.S.D. Centro Traslationale di Miologia e Patologie Neurodegenerative – Direttore: Dottor Claudio Bruno

L’attività di ricerca clinica e scientifica è stata svolta nel corso dell’anno nell’ambito del Dipartimento funzionale di Neuroscienze e Riabilitazione dell’Istituto, diretto dal Professore Carlo Minetti e presso il Laboratorio di Patologia Muscolare e Neurogenetica – U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari (Dottori F. Zara ed E. Gazzero), in collaborazione con centri specialistici nazionali ed internazionali.

Il principale progetto triennale riguardava lo sviluppo di nuove strategie assistenziali e diagnostico-terapeutiche e fisiopatologiche -nel paziente con patologia neuromuscolare, con particolare riferimento alle distrofie muscolari e all'atrofia muscolare spinale (SMA).

In linea con quanto prodotto negli ultimi anni, in collaborazione con il Policlinico A. Gemelli di Roma, nell'ambito di network nazionali ed internazionali, sono state elaborate misure di 'outcome' per pazienti con distrofia muscolare e SMA, e sono stati effettuati studi di storia naturale per la distrofia muscolare di Duchenne.

Per quel che concerne l'attività di ricerca di base, questa si è focalizzata sul ruolo dell'ATP extracellulare (eATP) nella risposta infiammatoria e nella progressione del processo degenerativo in un modello murino con deficit di alfa-sarcoglicano, causa della distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2D.

La distrofia muscolare dei cingoli da difetto di alfa-sarcoglicano (LGMD2D) è una malattia autosomica recessiva dovuta a mutazioni del gene alfa-sarcoglicano (a-SG) che codifica per una proteina associata alla membrana muscolare. La patologia è caratterizzata da debolezza muscolare progressiva, perdita della deambulazione e da disturbi respiratori che possono condurre ad un decesso precoce. Nei pazienti LGMD2D la perdita di a-SG risulta in una membrana muscolare più fragile e suscettibile al danno indotto dalla contrazione con attivazione di una risposta infiammatoria e sostituzione fibrosa del muscolo.

In questo contesto, la via di segnale dell'ATP extracellulare/recettori purinergici è determinante nello sviluppo della risposta immune. I nostri risultati indicano che il blocco di eATP induce un miglioramento della forza muscolare e del quadro istologico di topi con deficit di a-SG. Tale effetto è associato a una riduzione dell'espressione di citochine infiammatorie nel tessuto muscolare.

Il dr. Bruno è attualmente responsabile dei seguenti progetti di trial terapeutici per pazienti con distrofia muscolare di Duchenne e SMA, alcuni dei quali iniziati e/o conclusi nell'anno 2016.

2014 - (ISIS/IONIS) "A Phase 3, Randomized, Double-blind, Sham-Procedure Controlled Study to Assess the Clinical Efficacy and Safety of ISIS396443 Administered Intrathecally in Patients with Infantile onset Spinal Muscular Atrophy".

2015 - (Lilly) "A Phase 3, multicenter, randomized, double-blind, parallel, three-arm, placebo-controlled study of tadalafil in patients with Duchenne muscular dystrophy".

2016 - (Roche) "Multicenter, open label, single arm study to evaluate long term safety, tolerability, and effectiveness of 10 mg/kg olesoxime in patients with SMA".

2016 - (IONIS/Biogen) "An Open-Label Study (SHINE) for Patients With Spinal Muscular Atrophy (SMA) Who Participated in Studies With IONIS-SMNRx".

U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze – Direttore: Dottor Federico Zara

Nel corso del 2016 sono stati condotti studi afferenti a due principali linee di ricerca

– Identificazione di geni per patologie Neurologiche e Muscolari rare del bambino

A tal fine è stata utilizzata la tecnica del sequenziamento dell'esoma in combinazione a diversi approcci: homozygosity mapping per patologie recessive, sequenziamento dell'esoma in lontani parenti per patologie dominanti, sequenziamento dell'esoma in triadi probando-genitori per patologie sporadiche. Nel corso del 2016 sono stati identificati mutazioni nei geni PDGFB, ed Emilin1. Negativo invece è stato lo studio per l'identificazione del gene responsabile della Sindrome di Aicardi, per il quale erano stati analizzati 12 nuclei familiari.

– Caratterizzazione funzionale del gene PRRT2

Nel corso del 2016 sono stati effettuati studi per la caratterizzazione funzionale del gene PRRT2 attraverso approcci di RNA interference in colture neuronali di topo. Inoltre sono state analizzate le caratteristiche morfo-funzionale di neuroni derivati da cellule pluripotenti indotti da fibroblasti umani (iNeurons), i cui protocolli di riprogrammazione e differenziamento sono stati messi a punto nel corso dell'anno 2015. Sono state eseguite analisi comparative tra le proprietà elettrofisiologiche e della trasmissione sinaptica degli iNeurons di soggetti con mutazioni PRRT2 e individui di controllo, tali studi sono in fase di pubblicazione.

– **Biobanca di cellule staminali pluripotenti indotte (IPSC)**

E' stato avviato il progetto per la messa a punto dei protocolli e delle procedure sperimentali per la generazione di cellule staminali pluripotenti indotte da diversi tessuti: biopsia cutanea, sangue fetale da cordone, sangue periferico. Sono state inoltre messe a punto tecniche di caratterizzazione molecolare per la valutazione dello stato di pluripotenza delle cellule IPSC mediante tecniche di trascrittomica, immunofluorescenza e di immunocitofluorimetria.

Elenco pubblicazioni scientifiche (anno 2016)

Autori	Titolo	Rivista	IF Grezzo	IF Min.
Accogli A, Pavanello M, Accorsi P, De Marco P, Merello E, Pacetti M, Nozza P, Fiorillo C, Pinelli L, Cama A, Rossi A, Catala M, Capra V.	Spinal lipoma as a dysembryogenetic anomaly: Four unusual cases of ectopic iliac rib within the spinal lipoma	Birth Defects Res A 2016; 106: 530-535	1.954	2
Aguglia U, Sueri C, Gasparini S, Beghi E, Labate A, Gambardella A, Specchio LM, Ferlazzo E; Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Society and of the Subcommission on Status Epilepticus of the Italian League Against Epilepsy, Striano P.-	Relevance of clinical context in the diagnostic-therapeutic approach to status epilepticus	Epilepsia 2016; 57: 1521-1530	4.706	1.2
Balestrini S, Milh M, Castiglioni C, Luthy K, Finelli MJ, Verstreken P, Cardon A, Strazisar BG, Holder JL Jr, Lesca G, Mancardi MM, Poulat AL, Repetto GM, Banka S, Bilo L, Birkeland LE, Bosch F, Brockmann K, Cross JH, Doummar D, Felix TM, Giuliano F, ..Striano P, Zara F et al.-	TBC1D24 genotype-phenotype correlation: Epilepsies and other neurologic features	Neurology 2016; 87: 77-85	8.166	4
Barresi V, Branca G, Raso A, Mascelli S, Caffo M, Tuccari G.	Atypical teratoid rhabdoid tumor involving the nasal cavities and anterior skull base	Neuropathology 2016; 36: 283-289	1.556	1
Baskin JM, Wu X, Christiano R, Oh MS, Schauder CM, Gazzero E, Messa M, Baldassari S, Assereto S, Biancheri R, Zara F, Minetti C, Raimondi A, Simons M, Walther TC, Reinisch KM, De Camilli P	The leukodystrophy protein FAM126A (hyccin) regulates PtdIns(4)P synthesis at the plasma membrane	Nat Cell Biol 2016; 18: 132-138	18.699	15
Belcastro V, Striano P, Parisi P, Sheikh Z, Marks D.	Pearls & Oysters: Hemicrania epileptica: Unfolding the mystery of an unremitting migraine	Neurology 2016; 27242382: 2115-2116	8.166	4
Bernardo P, Madia F, Santulli L, Del Gaudio L, Caccavale C, Zara F, Traverso M, Cirillo M, Striano S, Coppola A.	17q21.31 microdeletion syndrome: Description of a case further contributing to the delineation of Koolen-de Vries syndrome	Brain DEV-JPN 2016; 38(7): 663-8	1.785	2
Coll M, Allegue C, Partemi S, Mates J, Del Olmo B, Campuzano O, Pascali V, Iglesias A, Striano P, Oliva A, Brugada R.	Genetic investigation of sudden unexpected death in epilepsy cohort by panel target resequencing	Int J Legal Med 2016; 130: 331-339	2.862	3
Consales A, Pacetti M, Imperato A, Valle MM, Cama A.	Intraneural Ganglia of the Common Peroneal Nerve in Children: Case Report and Review of the Literature	World Neurosurg 2016; 86: 510.E11-7	2.685	6
Consales A, Pacetti M.	In Reply to "Pediatric Intraneural Ganglia: The Value of a Systematic Review for 'Orphan' Conditions"	World Neurosurg 2016; 91: 660	2.685	3
Coppola A, Caccavale C, Santulli L, Balestrini S, Cagnetti C, Licchetta L, Esposito M, Bisulli F, Tinuper P, Provinciali L, Minetti C, Zara F, Striano P, Striano S.	Psychiatric comorbidities in patients from seven families with autosomal dominant cortical tremor, myoclonus, and epilepsy	Epilepsy Behav 2016; 56: 38-43	2.332	4

de Lange IM, Helbig KL, Weckhuysen S, Moller RS, Velinov M, Dolzhanskaya N, Marsh E, Helbig I, Devinsky O, Tang S, Mefford HC, Myers CT, van Paesschen W, Striano P, van Gassen K, van Kempen M, de Kovel CG, Piard J, Minassian BA, Nezarati MM, Pessoa A, Jacqueline A, et al.	De novo mutations of KIAA2022 in females cause intellectual disability and intractable epilepsy	J Med Genet 2016; 53: 850-858	5.65	3
De Liso P, Vigeveno F, Specchio N, De Palma L, Bonanni P, Osanni E, Coppola G, Parisi P, Grosso S, Verrotti A, Spalice A, Nicita F, Zamponi N, Siliquini S, Giordano L, Martelli P, Guerrini R, Rosati A, Ilvento L, Belcastro V, Striano P, Vari MS, et al.	Effectiveness and tolerability of perampanel in children and adolescents with refractory epilepsies-An Italian observational multicenter study	Epilepsy Res 2016; 127: 93-100	2.237	1
Devillier R, Dalle JH, Kulasekararaj A, D' Aveni M, Clement L, Chybicka A, Vigouroux S, Chevallier P, Koh M, Bertrand Y, Michallet M, Zecca M, Yakoub-Agha I, Cahn JY, Ljungman P, Bernard M, Loiseau P, Dubois V, Maury S, Socie G, Dufour C, Peffault de Latour R.	Unrelated alternative donor transplantation for severe acquired aplastic anemia: a study from the French Society of Bone Marrow Transplantation and Cell Therapies and the Severe Aplastic Anemia Working Party of EBMT	Haematologica 2016; 101: 884-890	6.671	3
Dilena R, Striano P, Traverso M, Viri M, Cristofori G, Tadini L, Barbieri S, Romeo A, Zara F.	Dramatic effect of levetiracetam in early-onset epileptic encephalopathy due to STXBP1 mutation	Brain DEV-JPN 2016; 38: 128-131	1.785	2
Falsaperla R, Perciavalle V, Pavone P, Praticò AD, Elia M, Ruggieri M, Caraballo R, Striano P.	Unilateral Eye Blinking Arising From the Ictal Ipsilateral Occipital Area	Clin EEG Neurosci 2016; 47(3): 243-246	1.862	2
Ferlazzo E, Gasparini S, Beghi E, Sueri C, Russo E, Leo A, Labate A, Gambardella A, Belcastro V, Striano P, Paciaroni M, Pisani LR, Aguglia U; Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Society.	Epilepsy in cerebrovascular diseases: Review of experimental and clinical data with meta-analysis of risk factors	Epilepsia 2016; 57(8): 1205-1214	4.706	6
Ferlazzo E, Striano P, Italiano D, Calarese T, Gasparini S, Vanni N, Fruscione F, Genton P, Zara F.	Autosomal recessive progressive myoclonus epilepsy due to impaired ceramide synthesis	Epileptic Disord 2016; 18: S120-S127	0.942	1
Fiaschi P, Pavanello Marco, Imperato A, Dallolio V, Accogli A, Capra Valeria, Consales A, Cama A, Piatelli G.	Surgical results of cranioplasty with a polymethylmethacrylate customized cranial implant in pediatric patients: a single-center experience	J Neurosurg-Pediatr 2016; 17: 705-710	1.757	4
Fiaschi P, Severino M, Ravegnani GM, Piatelli G, Consales A, Accogli A, Capra V, Cama A, Pavanello M.	Idiopathic cervical hematomyelia in an infant: SCIWORA due to a trivial trauma? Case report and review of the literature	World Neurosurg 2016; 90: 38-44	2.685	6
Fiorillo C, Astrea G, Savarese M, Cassandrini D, Brisca G, Trucco F, Pedemonte M, Trovato R, Ruggiero L, Vercelli L, D'Amico A, Tasca G, Pane M, Fanin M, Bello L, Broda P, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Vita GL, Sframeli M, Gibertini S, Morandi L, Mora M,	MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients	Orphanet J Rare DIS 2016; 11: 91	3.29	6

Maggi L, Petrucci A, Massa R, Grandis M, Toscano A, Pegoraro E, Mercuri E, Bertini E, Mongini T, Santoro L, Nigro V, Minetti C, Santorelli FM, Bruno C, and on behalf of the Italian Network on Congenital Myopathies.				
Fiorillo C, Moro F, Brisca G, Accogli A, Trucco F, Trovato R, Pedemonte M, Severino M, Catala M, Capra V, Santorelli FM, Bruno C, Rossi A, Minetti C.	- Beyond spinal muscular atrophy with lower extremity dominance: cerebellar hypoplasia associated with a novel mutation in BICD2	Eur J Neurol 2016; 23: e19-21	3.956	6
Garbarino S, Lanteri P, Durando P, Magnavita N, Sannita WG.	Co-Morbidity, Mortality, Quality of Life and the Healthcare/Welfare/Social Costs of Disordered Sleep: A Rapid Review	Int J ENV Res Pub HE 2016; 13: 831	2.063	4
Genton P, Striano P, Minassian BA.	The history of progressive myoclonus epilepsies	Epileptic Disord 2016; 18: 3-10	0.942	1
Guerrini R, Striano P.	Dravet syndrome: Not just epilepsy	Neurology 2016; 27316245: 245-246	8.166	8
Hardies K, Cai Y, Jardel C, Jansen AC, Cao M, May P, Djémié T, Hachon Le Camus C, Keymolen K, Deconinck T, Bhambhani V, Long C, Sajan SA, Helbig KL; AR working group of the EuroEPINOMICS RES Consortium., Suls A, Balling R, Helbig I, De Jonghe P, Depienne C, De Camilli P, Weckhuysen S, Striano P, Zara F.	Loss of SYNJ1 dual phosphatase activity leads to early onset refractory seizures and progressive neurological decline	Brain 2016; 139: 2420-2430	10.103	1.6
Henden L, Freytag S, Afawi Z, Baldassari S, Berkovic SF, Bisulli F, Canafoglia L, Casari G, Crompton DE, Depienne C, Gecz J, Guerrini R, Helbig I, Hirsch E, Keren B, Klein KM, Labauge P, LeGuern E, Licchetta L, Mei D, Nava C, Pippucci T, Rudolf G, Scheffer IE, Striano P, Tinuper P, Zara F, Corbett M, Bahlo M.	Identity by descent fine mapping of familial adult myoclonus epilepsy (FAME) to 2p11.2-2q11.2	Hum Genet 2016; 135: 1117-1125	5.138	3
Italiano D, Striano P, Russo E, Leo A, Spina E, Zara F, Striano S, Gambardella A, Labate A, Gasparini S, Lamberti M, De Sarro G, Aguglia U, Ferlazzo E.	Genetics of reflex seizures and epilepsies in humans and animals	Epilepsy Res 2016; 121: 47-54	2.237	2
Johannesen K, Marini C, Pfeiffer S, Moller RS, Dorn T, Niturad C, Gardella E, Weber Y, Sondergard M, Hjalgrim H, Nikanorova M, Becker F, Larsen LH, Dahl HA, Maier O, Mei D, Biskup S, Klein KM, Reif PS, Rosenow F, Elias AF, Hudson C, Helbig KL, Schubert-Bast S, Scordo MR, Craiu D, Caglayan H, Helbig I, Serratosa J, Striano P et al.	Phenotypic spectrum of GABRA1: From generalized epilepsies to severe epileptic encephalopathies	Neurology 2016; 87: 1140-1151	8.166	4

Lal D, Reinthaler EM, Dejanovic B, May P, Thiele H, Lehesjoki AE, Schwarz G, Riesch E, Ikram MA, Duijn CM, Uitterlinden AG, Hofman A, Steinbock H, Gruber-Sedlmayr U, Neophytou B, Zara F, Hahn A; Genetic Commission of the Italian League against Epilepsy; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium, Gormley P, Becker F, Weber YG, et al.	Evaluation of Presumably Disease Causing SCN1A Variants in a Cohort of Common Epilepsy Syndromes	Plos One 2016; 11: e0150426	3.057	6
Lotte J, Bast T, Borusiak P, Coppola A, Cross JH, Dimova P, Fogarasi A, Grane I, Guerrini R, Hjalgrim H, Keimer R, Korff CM, Kurlemann G, Leiz S, Linder-Lucht M, Loddenkemper T, Makowski C, Muhe C, Nicolai J, Nikanorova M, Pellacani S, Philip S, Ruf S, Sanchez Fernandez I, Schlachter K, Striano P et al.	Effectiveness of antiepileptic therapy in patients with PCDH19 mutations	SEIZURE-EUR J EPILEP 2016; 35: 106-110	2.109	1
Lozano R, Herman K, Rothfuss M, Rieger H, Bayrak-Toydemir P, Aprile D, Fruscione F, Zara F, Fassio A.	Clinical intrafamilial variability in lethal familial neonatal seizure disorder caused by TBC1D24 mutations	Am J Med Genet A 2016; 170A: 3207-3214	2.082	1
Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, Federico A, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Tonin P, Toscano A, Bruno C, Ienco EC, Filosto M, Lamperti C, Diodato D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Spinazzi M, Ahmed N, et al.	"Mitochondrial neuropathies": A survey from the large cohort of the Italian Network	Neuromuscular Disord 2016; 26: 272-276	3.107	2
Marchese M, Pappalardo A, Baldacci J, Verri T, Doccini S, Cassandrini D, Bruno C, Fiorillo C, Garcia-Gil M, Bertini E, Pitto L, Santorelli FM.	Dolichol-phosphate mannose synthase depletion in zebrafish leads to dystrophic muscle with hypoglycosylated α -dystroglycan	Biochem Bioph Res Co 2016; 477: 137-143	2.371	1
Mascelli S, Nozza P, Jones DT, Colin C, Pistorio A, Milanaccio C, Ravegnani M, Consales Alessandro, Witt O, Morana G, Cama A, Capra V, Biassoni R, Pfister SM, Figarella-Branger D, Garre' ML, Raso A.	TP53 codon 72 polymorphism may predict early tumour progression in paediatric pilocytic astrocytoma.	Oncotarget 2016; 7: 47918-47926	5.008	6
Mascelli S, Nozza P, Sak K, Joost K, Cama A, Capra V, Garre' ML, Raso A.	Distinctive Genetic Profile With IDH1, TP53, and MLH1 Mutations in a Radiation-Induced Anaplastic Astrocytoma	Pediatr Blood Cancer 2016; 63: 179	2.634	6
Matricardi S, Spalice A, Salpietro V, Di Rosa G, Balistreri MC, Grosso S, Parisi P, Elia M, Striano P, Accorsi P, Cusmai R, Specchio N, Coppola G, Savasta S, Carotenuto M, Tozzi E, Ferrara P, Ruggieri M, Verrotti A.	Epilepsy in the setting of full trisomy 18: A multicenter study on 18 affected children with and without structural brain abnormalities	Am J Med Genet C 2016; 172C: 288-295	4.471	3

Mazzone ES, Coratti G, Sormani MP, Messina S, Pane M, D'Amico A, Colia G, Fanelli L, Berardinelli A, Gardani A, Lanzillotta V, D'Ambrosio P, Petillo R, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Forcina N, Magri F, Vita G, et al.	Timed Rise from Floor as a Predictor of Disease Progression in Duchenne Muscular Dystrophy: An Observational Study	Plos One 2016; 11: e0151445	3.057	3
Mercuri E, Signorovitch JE, Swallow E, Song J, Ward SJ; DMD Italian Group.; Trajectory Analysis Project (cTAP): Bruno C	Categorizing natural history trajectories of ambulatory function measured by the 6-minute walk distance in patients with Duchenne muscular dystrophy	Neuromuscular Disord 2016; 26(9): 576-583	3.107	0.8
Mercuri E; DMD Italian Group: Bruno C.	Registries versus tertiary care centers: How do we measure standards of care in Duchenne muscular dystrophy?	Neuromuscular Disord 2016; 26: 261-263.	3.107	0.8
Merello E, Pavanello M, Consales A, Mascelli S, Raso A, Accogli A, Cama A, Capra V, De Marco P.	Genetic Screening of Pediatric Cavernous Malformations.	J Mol Neurosci 2016; 60: 232-238	2.352	2
Messina S, Vita GL, Sframeli M, Mondello S, Mazzone E, D'Amico A, Berardinelli A, La Rosa M, Bruno C, Distefano MG, Baranello G, Barcellona C, Scutifero M, Marcato S, Palmieri A, Politano L, Morandi L, Mongini T, Pegoraro E, D'Angelo MG, Pane M, Rodolico C, Minetti C, Bertini E, Vita G, Mercuri E.	Health-related quality of life and functional changes in DMD: A 12-month longitudinal cohort study	Neuromuscular Disord 2016; 26: 189-196	3.107	2
Mignot C, von Stulpnagel C, Nava C, Ville D, Sanlaville D, Lesca G, Rastetter A, Gachet B, Marie Y, Korenke GC, Borggraefe I, Hoffmann-Zacharska D, Szczepanik E, Rudzka-Dybala M, Yis U, Caglayan H, Isapof A, Marey I, Panagiotakaki E, Korff C, Rossier E, Riess A, EuroEPINOMICS-RES MAE working group, Pasquale S.	Genetic and neurodevelopmental spectrum of SYNGAP1-associated intellectual disability and epilepsy	J Med Genet 2016; 53: 511-522	5.65	1.2
Morana G, Piccardo A, Garre' ML, Cabria M, Rossi A.	¹⁸ F-DOPA Uptake of Developmental Venous Anomalies in Children With Brain Tumors	Clin Nucl Med 2016; 41(7): e351-e352	4.278	6
Morana G, Puntoni M, Garre' ML, Massollo M, Lopci E, Naseri M, Severino M, Tortora D, Rossi A, Piccardo A.	Ability of (¹⁸ F)-DOPA PET/CT and fused (¹⁸ F)-DOPA PET/MRI to assess striatal involvement in paediatric glioma	Eur J Nucl Med Mol I 2016; 43: 1664-1672	5.537	6
Muller A, Helbig I, Jansen C, Bast T, Guerrini R, Jahn J, Muhle H, Auvin S, Korenke GC, Philip S, Keimer R, Striano P, Wolf NI, Pust B, Thiels Ch, Fogarasi A, Waltz S, Kurlemann G, Kovacevic-Preradovic T, Ceulemans B, Schmitt B, Philippi H, Striano P et al	Retrospective evaluation of low long-term efficacy of antiepileptic drugs and ketogenic diet in 39 patients with CDKL5-related epilepsy	Eur J Paediatr Neuro 2016; 20: 147-151	1.923	3

Nicita F, Garone G, Spalice A, Savasta S, Striano P, Pantaleoni C, Spartà MV, Kluger G, Capovilla G, Pruna D, Freri E, D'Arrigo S, Verrotti A.	Epilepsy is a possible feature in Williams-Beuren syndrome patients harboring typical deletions of the 7q11.23 critical region	Am J Med Genet A 2016; 170A: 148-155	2.082	1
Nikolic A, Ricci G, Sera F, Bucci E, Govi M, Mele F, Rossi M, Ruggiero L, Vercelli L, Ravaglia S, Brisca G, Fiorillo C, Villa L, Maggi L, Cao M, D'Amico MC, Siciliano G, Antonini G, Santoro L, Mongini T, Moggio M, Morandi L, Pegoraro E, Angelini C, Di Muzio A, Rodilco C, Tomelleri G, D'Angelo MG, Bruno C, Berardinelli A, Tupler R	Clinical expression of facioscapulohumeral muscular dystrophy in carriers of 1-3 D4Z4 reduced alleles: experience of the FSHD Italian National Registry	BMJ Open 2016; 6: e007798	2.562	3
Orivoli S, Pavlidis E, Cantalupo G, Pezzella M, Zara F, Garavelli L, Pisani F, Piccolo B.	Xp11.22 Microduplications Including HUWE1: Case Report and Literature Review	Neuropediatrics 2016; 47: 51-56	1.291	1
Pal DK, Ferrie C, Addis L, Akiyama T, Capovilla G, Caraballo R, de Saint-Martin A, Fejerman N, Guerrini R, Hamandi K, Helbig I, Ioannides AA, Kobayashi K, Lal D, Lesca G, Muhle H, Neubauer BA, Pisano T, Rudolf G, Seegmuller C, Shibata T, Smith A, Striano P et al.	Idiopathic focal epilepsies: the "lost tribe".	Epileptic Disord 2016; 18(3): 252-288	0.942	0.5
Papa R, Madia F, Bartolomeo D, Trucco F, Pedemonte M, Traverso M, Broda P, Bruno C, Zara F, Minetti C, Fiorillo C.	Genetic and Early Clinical Manifestations of Females Heterozygous for Duchenne/Becker Muscular Dystrophy	Pediatr Neurol 2016; 55: 58-63	1.866	4
Parisi P, Striano P, Verrotti A, Belcastro V.	"Ictal epileptic headache" is certainly a seizure which manifests itself only as headache	Seizure-Eur J Epilep 2016; 38: 77	2.109	1
Pavanello M, Melloni I, Fiaschi P, Consales A, Piatelli G, Ravegnani M, Nozza P, Gandolfo C, Cama A.	A rare case of osteoblastoma associated to aneurysmal bone cyst of the spine. Case report	Brit J Neurosurg 2016; 30: 106-109	1.063	2
Pezzini I, Geroldi A, Capponi S, Gulli R, Schenone A, Grandis M, Doria-Lamba L, La Piana C, Cremonte M, Pisciotta C, Nolano M, Manganelli F, Santoro L, Mandich P, Bellone E.	GDAP1 mutations in Italian axonal Charcot-Marie-Tooth patients: Phenotypic features and clinical course	Neuromuscular Disord 2016; 26: 26-32	3.107	2
Pichiecchio A, Decio A, Di Perri C, Parazzini C, Rossi A, Signorini S.	"Acquired" Dandy-Walker malformation and cerebellar hemorrhage: Usefulness of serial MRI	Eur J Paediatr Neuro 2016; 20: 188-191	1.923	3
Piga D, Magri F, Ronchi D, Corti S, Cassandrini D, Mercuri E, Tasca G, Bertini E, Fattori F, Toscano A, Messina S, Moroni I, Mora M, Moggio M, Colombo I, Giugliano T, Pane M, Fiorillo C, D'Amico A, Bruno C, Nigro V, Bresolin N, et al.	New Mutations in NEB Gene Discovered by Targeted Next-Generation Sequencing in Nemaline Myopathy Italian Patients	J Mol Neurosci 2016; 59: 351-359	2.352	1

Pintaudi M, Veneselli Edvige, Voci A, Vignoli A, Castiglione D, Calevo MG, Grasselli E, Ragazzoni M, Cogliati F, Calzari L, Scornavacca GF, Russo S, Vergani L.	Blood oxidative stress and metallothionein expression in Rett syndrome: Probing for markers	World J Biol Psychia 2016; 3: 198-209	4.159	6
Pinto J, Paladini D, Severino M, Morana G, Pais R, Martinetti C, Rossi A.	Delayed rotation of the cerebellar vermis: a pitfall in early second-trimester fetal magnetic resonance imaging	Ultrasound Obst Gyn 2016; 48(1): 121-124	4.254	6
Porsch RM, Merello Elisa, De Marco P, Cheng G, Rodriguez L, So M, Sham PC, Tam PK, Capra V, Cherny SS, Garcia-Barcelo MM, Campbell DD.	Sacral agenesis: a pilot whole exome sequencing and copy number study	BMC Med Genet 2016; 17: 98	2.094	2
Rodenas-Cuadrado P, Pietrafusa N, Francavilla T, La Neve A, Striano P, Vernes SC.	Characterisation of CASPR2 deficiency disorder - a syndrome involving autism, epilepsy and language impairment	BMC Med Genet 2016; 17: 8	2.094	1
Rossi A, Martinetti C, Morana G, Severino M, Tortora D.	Diagnostic Approach to Pediatric Spine Disorders	Magn Reson Imaging C 2016; 24(3): 621-644	1.854	1
Rossi A, Martinetti C, Morana G, Severino M, Tortora D.	Neuroimaging of Infectious and Inflammatory Diseases of the Pediatric Cerebellum and Brainstem	Neuroimag Clin N Am 2016; 26: 471-487	1.557	2
Savarese M, Di Fruscio G, Torella A, Fiorillo Chiara, 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, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, .. Minetti C et al.	- The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients	Neurology 2016; 87: 71-76	8.166	4
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	Neuromuscular Disord 2016; 26(4-5): 292-299	3.107	2
Severino M, Bertamino M, Tortora D, Morana G, Uccella S, Bocciardi R, Ravazzolo R, Rossi A, Di Rocco M	Novel asymptomatic CNS findings in patients with ACVR1/ALK2 mutations causing fibrodysplasia ossificans progressiva	J Med Genet 2016; 53: 859-864	5.65	6
Severino M, Tortora D, Pistorio A, Ramenghi LA, Napoli F, Mancardi MM, Striano P, Capra V, Rossi A.	Expanding the spectrum of congenital anomalies of the diencephalic-mesencephalic junction	Neuroradiology 2016; 58: 33-44	2.274	4
Stamberger H, Nikanorova M, Willemsen MH, Accorsi P, Angriman M, Baier H, Benkel-Herrenbrueck I, Benoit V, Budetta M, Capovilla G, Casara G, Courage C, Deprez M, Destrée A, Lodi M, Maier O, Markenschlager A, Michelberger N, Minetti C, Striano P et al.-	STXBP1 encephalopathy: A neurodevelopmental disorder including epilepsy	Neurology 2016; 86: 954-962	8.166	4

Striano P, Belcastro V, Coppola A, Minetti C, Striano S.	Antiepileptic Drugs Under Investigation for Treatment of Focal Epilepsy	Clin Neuropharmacol 2016; 39: 281-287	1.748	2
Striano P, Michelucci R, Striano S, Nobile C.	In response: DEPDC5 mutations in epilepsy with auditory features	Epilepsia 2016; 57: 335-340	4.706	3
Striano P, Vari MS, Mazzocchetti C, Verrotti A, Zara F.	Management of genetic epilepsies: From empirical treatment to precision medicine	Pharmacol Res 2016; 107: 426-429	4.816	6
Striano P, Zara F.	Autosomal dominant cortical tremor, myoclonus and epilepsy	Epileptic Disord 2016; 18: S139-S144	0.942	1
Suffia C, Sorrentino S, Vetrella S, Bifano D, Nantron M, De Bernardi B, Gandolfo C.	Neuroblastoma presenting with symptoms of epidural compression at birth: a case report	Ital J Pediatr 2016; 42(1): 52	1.614	4
Tortora D, Severino M, Malova M, Parodi A, Morana G, Ramenghi LA, Rossi A	Variability of Cerebral Deep Venous System in Preterm and Term Neonates Evaluated on MR SWI Venography	Am J Neuroradiol 2016; 2016: 2144-2149	3.124	6
Trucco F, Pedemonte M, Fiorillo C, Tacchetti P, Brisca G, Bruno C, Minetti C.	Respiratory pattern in a FSHD pediatric population	Resp Med 2016; 119: 78-80	3.036	4
Turnbull J, Tiberia E, Striano P, Genton P, Carpenter S, Ackerley CA, Minassian BA.	Lafora disease	Epileptic Disord 2016; 18: S38-S62	0.942	0.5
Valente P, Castroflorio E, Rossi P, Fadda M, Sterlini B, Cervigni RI, Prestigio C, Giovedì S, Onofri F, Mura E, Guarnieri FC, Marte A, Orlando M, Zara F, Fassio A, Valtorta F, Baldelli P, Corradi A, Benfenati F.	PRRT2 Is a Key Component of the Ca(2+)-Dependent Neurotransmitter Release Machinery	Cell Rep 2016; 15: 117-131	7.87	4
Valtorta F, Benfenati F, Zara F, Meldolesi J.	PRRT2: from Paroxysmal Disorders to Regulation of Synaptic Function	Trends Neurosci 2016; 39(10): 668-679	12.504	5
van Karnebeek CD, Bonafé L, Wen XY, Tarailo-Graovac M, Balzano S, Royer-Bertrand B, Ashikov A, Garavelli L, Mammi I, Turolla L, Breen C, Donnai D, Cormier V, Heron D, Nishimura G, Uchikawa S, Campos-Xavier B, Rossi A, Hennem T, Brand-Arzamendi K, Rozmus J, Harshman K, ...Rossi A et al.-	NANS-mediated synthesis of sialic acid is required for brain and skeletal development	Nat Genet 2016; 48: 777-784	31.616	7.5
Vari MS, Pinto F, Mencaroni E, Giudizioso G, Minetti C, La Neve A, Francavilla T, Piccioli M, Striano S, Del Gaudio L, Tovo P, Striano P, Verrotti A.	Safety of Overnight Switch from Brand-Name to Generic Levetiracetam	Clin Drug Invest 2016; 36: 87-91	1.806	1
Vecchi M, Barba C, De Carlo D, Stivala M, Guerrini R, Albamonte E, Ranalli D, Battaglia D, Lunardi G, Boniver C, Piccolo B, Pisani F, Cantalupo G, Nieddu G, Casellato S, Cappanera S, Cesaroni E, Zamponi N, Serino D, Fusco L, Iodice A, Palestra F, Giordana L, Freri E, De Giorgi I, Ragona F, Granata T, Fiocchi I, Bova SM,	Symptomatic and presumed symptomatic focal epilepsies in childhood: An observational, prospective multicentre study	Epilepsia 2016; 57: 1808-1816	4.706	3

Mastrangelo M, Verrotti A, Matricardi S, Fontana S, Caputo D, Darra F, Dalla Bernardina B, Beccaria F, Capovilla G, Baglietto MG, et al.				
Verrotti A, Laino D, Rinaldi VE, Suppiej A, Giordano L, Toldo I, Margari L, Parisi P, Rizzo R, Matricardi S, Cusmai R, Grosso S, Gaggero R, Zamponi N, Pavone P, Capovilla G, Rauchenzauner M, Cerminara C, Di Gennaro G, Esposito M, Striano P, Savasta S, et al.	Clinical dissection of childhood occipital epilepsy of Gastaut and prognostic implication	EUR J NEUROL 2016; 23: 241-246	3.956	3
Verrotti A, Tambucci R, Striano P.	Reply to 'Hitting two birds with one stone: daily scheduled opioids in preventing migraine and migraine-related epilepsy (migralepsy)'	Eur J Nuerol 2016; 23(9): e60-61	3.956	3
Verrotti A, Zara F, Minetti C, Striano P.	Novel treatment perspectives from advances in understanding of genetic epilepsy syndromes	Expert Opin Orphan D 2016; 4: 485-490	0.464	1
Wang M, De Marco P, Merello E, Drapeau P, Capra V, Kibar Z.	Role of the planar cell polarity gene Protein tyrosine kinase 7 in neural tube defects in humans	Birth Defects Res A 2015; 103: 1021-1027.	1.954	2