

Linea di ricerca 5

PATOLOGIE MUSCOLARI E NEUROLOGICHE

Responsabili scientifici:

Pasquale Striano, Claudio Bruno, Lino Nobili

Descrizione:

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. Lo scopo finale è di migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie mediante un'efficace assistenza socio-sanitaria e la razionalizzazione dei costi socio-sanitari diretti e indiretti, nonché di quelli connessi con i problemi culturali, sociali, scolastici e lavorativi dei piccoli pazienti. Le U.O. afferenti a questa linea si dedicano alla diagnosi e all'assistenza clinica ed al trattamento delle seguenti patologie pediatriche: epilessie, malattie neurodegenerative, neuromuscolari, disturbi del movimento, malformazioni a carico del sistema nervoso centrale, tumori cerebrali, disturbi dello sviluppo dovuti a danni cerebrali nella prima infanzia, patologie neuropsichiatriche e autismo. Le principali criticità legate a tali patologie: a) mancata identificazione dei geni causativi di malattia per le forme genetiche non ancora ben caratterizzate (epilessie); b) farmaco-resistenza; c) invasività dei metodi di indagine e di trattamento (tumori cerebrali, idrocefalo), d) compromessa qualità della vita di pazienti affetti da queste patologie. La linea di ricerca è volta all'implementazione dell'indagine genetica, allo sviluppo di modelli di malattia in vitro (iPS), di approcci diagnostici integrati ed innovativi, di nuovi protocolli di trattamento e di tecniche riabilitative avanzate. Per i tumori cerebrali viene proposto un modello diagnostico integrato PET/RM nella valutazione strutturale, metabolica, e pre-chirurgica. Nel campo delle epilessie e delle malformazioni SNC, si punta ad identificare geni causativi di malattia tramite sequenziamento di geni candidati e a sperimentare nuovi farmaci nelle forme epilettiche farmaco-resistenti. Vengono approfonditi gli aspetti clinici, neurofisiologici, neuropsicologici e neuroradiologici nelle patologie neuropsichiatriche, per migliorare la diagnosi e il trattamento dei pazienti. Ci si propone di implementare strategie assistenziali e diagnostico-terapeutiche nel bambino con patologia neuromuscolare (distrofie muscolari e all'atrofia muscolare spinale).

Obiettivi:

- 1) Identificazione di nuovi geni malattia e di nuovi meccanismi patogenetici.
- 2) Sperimentazione di nuovi approcci terapeutici farmacologici.
- 3) Implementazione dei metodi di indagine e di monitoraggio.
- 4) Implementazione di tecniche riabilitative.

U.O.C. Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari

Direttore: Carlo Minetti

“Studio dei meccanismi molecolari funzionali nella patogenesi delle malattie neuromuscolari e neurodegenerative: prospettive di nuovi indirizzi terapeutici - Next-generation sequencing for genetic diagnosis of epileptic encephalopathies in infancy”

U.O.C. Neurochirurgia

Direttore: Armando Cama

“Identificazione di geni associati ai Difetti dei Tubo Neurale e alla malformazione di Chiari I. Identificazione di nuovi geni malattia in pazienti con sindromi Rare - Identification of genes associated with Neural Tube Defects and Chiari I malformation. Identification of new disease genes in patients with rare syndromes”

“Nuovi approcci diagnostici e interventistici in neurochirurgia pediatrica - New diagnostic and interventional approaches in pediatric neurosurgery”

U.O.C. Neuropsichiatria infantile

Direttore: Armando Cama

“Nuove acquisizioni nelle affezioni neuropsichiatriche infantili - New acquisitions in infantile neuropsychiatric disorders”

U.O.C. Neuroradiologia

Direttore: Andrea Rossi

“Applicazione di tecniche di imaging RM 7 tesla nei disordini del sistema nervoso centrale pediatrici - Application of MR 7 tesla imaging techniques in CNS disorders in children”

“Radiogenomica dei tumori cerebrali pediatrici mediante NGS e imaging molecolare per una terapia personalizzata - Radiogenomics of pediatric brain tumors by NGS and molecular imaging for a personalized therapy”

“Caratterizzazione clinica e neuroradiologica dei disturbi malformativi, metabolici e neurodegenerativi del sistema nervoso centrale in età pediatrica - Clinical and neuroradiological characterization of malformative, metabolic, and neurodegenerative disorders of CNS in pediatric age”

“A multidisciplinary network model combining IMaging and GENetic Innovation to Understand Stroke: gathering new evidences from multi-omic data for personalized management (IM-GENIUS)”

“3D Pseudocontinuous arterial spin labelling (3D pCASL) in the diagnosis and follow-up of pediatric patients with Moyamoya and other CNS vasculopathies”

“Role Of Advanced MRI Sequences In Predicting The Outcome Of Preterm Neonates”

U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione

Direttore: Paolo Moretti

“Analisi di movimento e azione nel recupero della disabilità senso-motoria - Movement and action analysis in the recovery sensorimotor disability”

U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale

Direttore: Claudio Bruno

“Sviluppo di percorsi diagnostici etiopatogenetici ed assistenziali e di nuove strategie terapeutiche traslazionali nelle patologie muscolari del bambino - Development of etiopathogenetic and clinical diagnostic pathways and of new translational therapeutic strategies in pediatric muscular diseases”

U.O.S.D. Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze

Direttore: Federico Zara

“Caratterizzazione funzionale di mutazioni geniche attraverso lo sviluppo di cellule umane neuronali indotte - Functional characterization of gene mutations through the development of induced neuronal human cells”

“Caratterizzazione fenotipica e genetica e fisiopatologica delle patologie neurogenetiche dell'età pediatrica - Phenotype, genetic, and physiopathological characterization of neurogenetic diseases of pediatric age”

- 1) Accogli Andrea, Scala Marcello, CALCAGNO ANNALISA, NAPOLI FLAVIA, Di Iorgi Natascia, arrigo serena, Mancardi Maria Margherita, Prato Giulia, Pisciotta Livia, Nagel Mato, Severino Mariasavina, Capra Valeria CNNM2 homozygous mutations cause severe refractory hypomagnesemia, epileptic encephalopathy and brain malformations *European Journal of Medical Genetics* 2019;62 (3): 198-203. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
- 2) Anania Pasquale, Pavone Piero, Pacetti Mattia, Truffelli Monica, Pavanello Marco, Ravegnani Marcello, Consales Alessandro, Cama Armando, Piatelli Gianluca Grisel Syndrome in Pediatric Age: A Single-Center Italian Experience and Review of the Literature *World Neurosurgery* 2019;125: 374-382. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
- 3) Aprile Davide, fruscione floriana, Baldassari Simona, Fadda Manuela, Ferrante Daniele, Falace Antonio, Buhler Emmanuelle, Sartorelli Jacopo, Represa Alfonso, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio, Zara Federico, Fassio Anna TBC1D24 regulates axonal outgrowth and membrane trafficking at the growth cone in rodent and human neurons *CELL DEATH AND DIFFERENTIATION* 2019;26 (11): 2464-2478. [IF grezzo: 8.086; IF Minist: 6].
- 4) Balagura Ganna, Iapadre Giulia, Verrotti Alberto, Striano Pasquale Moving beyond sodium valproate: choosing the right anti-epileptic drug in children *EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY* 2019;20 (12): 1449-1456. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
- 5) Baldassari S., Picard F., Verbeek N.E., van Kempen M., Brilstra E.H., Lesca G., Conti V., Guerrini R., Bisulli F., Licchetta L., Pippucci T., Tinuper P., Hirsch E., de Saint Martin A., Chelly J., Rudolf G., Chipaux M., Ferrand-Sorbets S., Dorfmueller G., Sisodiya S., Balestrini S., Schoeler N., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Oegema R., Hagebeuk E., Gunning B., Deckers C., Berghuis B., Wegner I., Niks E., Jansen F.E., Braun K., de Jong D., Rubboli G., Talvik I., Sander V., Uldall P., Jacquemont M.-L., Nava C., Leguern E., Julia S., Gambardella A., d'Orsi G., Crichiutti G., Faivre L., Darmency V., Benova B., Krsek P., Biraben A., Lebre A.-S., Jennesson M., Sattar S., Marchal C., Nordli D.R. Jr, Lindstrom K., Striano Pasquale, Lomax L.B., Kiss C., Bartolomei F., Lepine A.F., Schoonjans A.-S., Stouffs K., Jansen A., Panagiotakaki E., Ricard-Mousnier B., Thevenon J., de Bellescize J., Catenoux H., Dorn T., Zenker M., Müller-Schlüter K., Brandt C., Krey I., Polster T., Wolff M., Balci M., Rostasy K., Achaz G., Zacher P., Becher T., Cloppenborg T., Yuskaitis C.J., Weckhuysen S., Poduri A., Lemke J.R., Møller R.S., Baulac S. The landscape of epilepsy-related GATOR1 variants *GENETICS IN MEDICINE* 2019;21 (2): 398-408. [IF grezzo: 8.683; IF Minist: 3].
- 6) Balestrino Alberto, Consales Alessandro, Pavanello Marco, Rossi Andrea, Lanteri Paola, Cama Armando, Piatelli Gianluca Management: opinions from different centers - the Istituto Giannina Gaslini experience *CHILDS NERVOUS SYSTEM* 2019;35 (10): 1905-1909. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
- 7) Balestrino Alberto, Secci Francesca, Piatelli Gianluca, morana giovanni, Pavanello Marco, Pacetti Mattia, Cama Armando, Consales Alessandro Pure Bilateral Lambdoid and Posterior Sagittal Synostosis (Mercedes-Benz Syndrome): Case Report and Literature Review *World Neurosurgery* 2019;128: 77-82. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
- 8) Bernardo Pia, Del Gaudio Luigi, Madia Francesca, Marino Maria, Santoro Claudia, Caccavale Carmela, Striano Salvatore, Bravaccio Carmela, Coppola Antonietta High-functioning autism spectrum disorder with fluent speech and late-onset epilepsy *NEUROCASE* 2019;25 (1-2): 62-65. [IF grezzo: 1.108; IF Minist: 0.5].
- 9) Bernardo Pia, Ferretti Alessandro, Terrone Gaetano, Santoro Claudia, Bravaccio Carmela, Striano Salvatore, Coppola Antonietta, Striano Pasquale Clinical evolution and epilepsy outcome in three patients with CDKL5-related developmental encephalopathy *EPILEPTIC DISORDERS* 2019;21 (3): 271-277. [IF grezzo: 2.052; IF Minist: 2].

- 10) Brigo Francesco, Striano Pasquale, Belcastro Vincenzo A reappraisal of atypical absence seizures in children and adults EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (17): 2115-2120. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 2.4].
- 11) Brogna C., Coratti G., Pane M., Ricotti V., Messina S., D'Amico A., Bruno Claudio, Vita G., Berardinelli A., Mazzone E., Magri F., Ricci F., Mongini T., Battini R., Bello L., Pegoraro E., Baranello G., Previtali S.C., Politano L., Comi G.P., Sansone V.A., Donati A., Bertini E., Muntoni F., Goemans N., Mercuri E. Long-term natural history data in Duchenne muscular dystrophy ambulant patients with mutations amenable to skip exons 44, 45, 51 and 53 PLoS One 2019;14 (6): e0218683. [IF grezzo: 2.776; IF Minist: 2].
- 12) Buono Vincenzo, Giussani Giorgia, Bianchi Elisa, D'Ambrosio Vincenzo, Coppola Antonietta, Bilo Leonilda, Zara Federico, Striano Pasquale, Beghi Ettore Epidemiology and familial clustering of pediatric epilepsy in the geographic isolate of Ischia EPILEPSY RESEARCH 2019;154: 86-89. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1.6].
- 13) Canafoglia L., Barbella G., Ferlazzo E., Striano Pasquale, Magaouda A., d'Orsi G., Martino T., Avolio C., Aguglia U., Sueri C., Giuliano L., Sofia V., Zibordi F., Ragona F., Freri E., Costa C., Nardi Cesarini E., Fanella M., Rossi Sebastiano D., Riguzzi P., Gambardella A., Di Bonaventura C., Michelucci R., Granata T., Bisulli F., Licchetta L., Tinuper P., Beccaria F., Visani E., Franceschetti S. An Italian multicentre study of perampanel in progressive myoclonus epilepsies EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106191. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
- 14) Capra Valeria, Iacomino Michele, Accogli Andrea, Pavanello Marco, Zara Federico, Cama Armando, De Marco Patrizia Chiari malformation type I: what information from the genetics? CHILDS NERVOUS SYSTEM 2019;35 (10): 1665-1671. [IF grezzo: 1.327; IF Minist: 2].
- 15) Cardinale Francesco, Rizzi Michele, Vignati Elena, Cossu Massimo, Castana Laura, d'Orio Piergiorgio, Revay Martina, Costanza Martina Della, Tassi Laura, Mai Roberto, Sartori Ivana, Nobili Lino, Gozzo Francesca, Pelliccia Veronica, Mariani Valeria, Lo Russo Giorgio, Francione Stefano Stereoelectroencephalography: retrospective analysis of 742 procedures in a single centre BRAIN 2019;142 (9): 2688-2704. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].
- 16) Carmassi Claudia, Palagini Laura, Caruso Danila, Masci Isabella, Nobili Lino, Vita Antonio, Dell'Osso Liliana Systematic Review of Sleep Disturbances and Circadian Sleep Desynchronization in Autism Spectrum Disorder Frontiers in Psychiatry 2019;10: 366. [IF grezzo: 3.161; IF Minist: 3.6].
- 17) Castori M., FIORILLO Chiara, Agolini E., Sacco M., Minetti Carlo, Novelli A., Guglielmi G., Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old girl with the recurrent homozygous c.362dupC variant in FKBP14 AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A 2019;179 (2): 317-321. [IF grezzo: 2.197; IF Minist: 1].
- 18) Cataldi Matteo, Nobili Lino, Zara Federico, Combi Romina, Prato Giulia, Giacomini Thea, Capra Valeria, De Marco Patrizia, Ferini-Strambi Luigi, Mancardi Maria Margherita Migrating focal seizures in Autosomal Dominant Sleep-related Hypermotor Epilepsy with KCNT1 mutation SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 57-60. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
- 19) Cogliati F., Giorgini V., Masciadri M., Bonati M.T., Marchi M., Cracco I., Gentilini D., Peron A., Savini M.N., Spaccini L., Scelsa B., Maitz S., Veneselli Edvige, Prato G., Pintaudi M., Moroni I., Vignoli A., Larizza L., Russo S. Pathogenic variants in STXPB1 and in genes for GABA_A receptor subunits cause atypical rett/rett-like phenotypes INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES 2019;20 (15): 3621. [IF grezzo: 4.183; IF Minist: 3.6].
- 20) Comolatti Renzo, Pigorini Andrea, Casarotto Silvia, Fecchio Matteo, Faria Guilherme, Sarasso Simone, Rosanova Mario, Gosseries Olivia, Boly Mélanie, Bodart Olivier, Ledoux Didier, Brichtant Jean-François, Nobili Lino, Laureys Steven, Tononi Giulio, Massimini Marcello, Casali Adenauer G A fast and general method to empirically estimate the complexity of brain responses to transcranial

- and intracranial stimulations *Brain Stimulation* 2019;12 (5): 1280-1289. [IF grezzo: 6.919; IF Minist: 3.6].
- 21) Corbett M.A., Kroes T., Veneziano L., Bennett M.F., Florian R., Schneider A.L., Coppola A., Licchetta L., Franceschetti S., Suppa A., Wenger A., Mei D., Pendziwiat M., Kaya S., Delledonne M., Straussberg R., Xumerle L., Regan B., Crompton D., van Rootselaar A.F., Correll A., Catford R., Bisulli F., Chakraborty S., Baldassari S., Tinuper P., Barton K., Carswell S., Smith M., Berardelli A., Carroll R., Gardner A., Friend K.L., Blatt I., Iacomino Michele, Di Bonaventura C., Striano S., Buratti J., Keren B., Nava C., Forlani S., Rudolf G., Hirsch E., Leguern E., Labauge P., Balestrini S., Sander J.W., Afawi Z., Helbig I., Ishiura H., Tsuji S., Sisodiya S.M., Casari G., Sadleir L.G., van Coller R., Tijssen M.A.J., Klein K.M., van den Maagdenberg A.M.J.M., Zara Federico, Guerrini R., Berkovic S.F., Pippucci T., Canafoglia L., Bahlo M., Striano Pasquale, Scheffer I.E., Brancati F., Depienne C., Gecz J. Intronic ATTC repeat expansions in STARD7 in familial adult myoclonic epilepsy linked to chromosome 2 *Nature Communications* 2019;10 (49): 4920. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
 - 22) Cozzi Anna, Orellana Daniel I, Santambrogio Paolo, Rubio Alicia, Cancellieri Cinzia, Giannelli Serena, Ripamonti Maddalena, Taverna Stefano, Di Lullo Giulia, Rovida Ermanna, Ferrari Maurizio, Forni Gian Luca, FIORILLO Chiara, Broccoli Vania, Levi Sonia Stem Cell Modeling of Neuroferritinopathy Reveals Iron as a Determinant of Senescence and Ferroptosis during Neuronal Aging *Stem Cell Reports* 2019;13 (5): 832-846. [IF grezzo: 5.499; IF Minist: 3.6].
 - 23) D'Ambrosio Sasha, Castelnovo Anna, Guglielmi Ottavia, Nobili Lino, Sarasso Simone, Garbarino Sergio Sleepiness as a Local Phenomenon *Frontiers in Neuroscience* 2019;13: 1086. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2.4].
 - 24) D'Amico Adele, Fattori Fabiana, FIORILLO Chiara, Paglietti Maria Giovanna, Testa Maria Beatrice Chiarini, Verardo Margherita, Catteruccia Michela, Bruno Claudio, Bertini Enrico 'Amish Nemaline Myopathy' in 2 Italian siblings harbouring a novel homozygous mutation in Troponin-I gene *NEUROMUSCULAR DISORDERS* 2019;29 (10): 766-770. [IF grezzo: 2.612; IF Minist: 3.2].
 - 25) De Caro Carmen, Iannone Luigi Francesco, Citraro Rita, Striano Pasquale, De Sarro Giovambattista, Constanti Andrew, Cryan John F, Russo Emilio Can we 'seize' the gut microbiota to treat epilepsy? *NEUROSCIENCE AND BIOBEHAVIORAL REVIEWS* 2019;107: 750-764. [IF grezzo: 8.002; IF Minist: 3.6].
 - 26) De Caro Carmen, Leo Antonio, Nesci Valentina, Ghelardini Carla, di Cesare Mannelli Lorenzo, Striano Pasquale, Avagliano Carmen, Calignano Antonio, Mainardi Paolo, Constanti Andrew, Citraro Rita, De Sarro Giovambattista, Russo Emilio Intestinal inflammation increases convulsant activity and reduces antiepileptic drug efficacy in a mouse model of epilepsy *Scientific Reports* 2019;9 (1): 13983. [IF grezzo: 4.011; IF Minist: 3.6].
 - 27) d'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Mariani Valeria, Pelliccia Veronica, Lo Russo Giorgio, Cardinale Francesco, Nichelatti Michele, Nobili Lino, Cossu Massimo Surgery in patients with childhood-onset epilepsy *JOURNAL OF NEUROLOGY NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY* 2019;90 (1): 84-89. [IF grezzo: 8.327; IF Minist: 3.6].
 - 28) Esposito Alessandro, Falace Antonio, Wagner Matias, Gal Moran, Mei Davide, Conti Valerio, Pisano Tiziana, Aprile Davide, Cerullo Maria Sabina, De Fusco Antonio, Giovedì Silvia, Seibt Annette, Magen Daniella, Polster Tilman, Eran Ayelet, Stenton Sarah L, FIORILLO Chiara, Ravid Sarit, Mayatepek Ertan, Hafner Hava, Wortmann Saskia, Levanon Erez Y, Marini Carla, Mandel Hanna, Benfenati Fabio, Distelmaier Felix, Fassio Anna, Guerrini Renzo Biallelic DMXL2 mutations impair autophagy and cause Ohtahara syndrome with progressive course *BRAIN* 2019;142 (12): 3876-3891. [IF grezzo: 11.814; IF Minist: 7.088].
 - 29) EuroEPINOMICS RES Consortium Gruppo, Coppola Antonietta, Cellini Elena, Stamberger Hannah, Saarentaus Elmo, Cetica Valentina, Lal Dennis, Djémié Tania, Bartnik-Glaska Magdalena, Ceulemans Berten, Helen Cross J, Deconinck Tine, Masi Salvatore De, Dorn Thomas, Guerrini Renzo, Hoffman-Zacharska Dorothea, Kooy Frank, Lagae Lieven, Lench Nicholas, Lemke Johannes R, Lucenteforte

- Ersilia, Madia Francesca, Mefford Heather C, Morrogh Deborah, Nuernberg Peter, Palotie Aarno, Schoonjans An-Sofie, Striano Pasquale, Szczepanik Elzbieta, Tostevin Anna, Vermeesch Joris R, Van Esch Hilde, Van Paesschen Wim, Waters Jonathan J, Weckhuysen Sarah, Zara Federico, De Jonghe Peter, Sisodiya Sanjay M, Marini Carla Diagnostic implications of genetic copy number variation in epilepsy plus EPILEPSIA 2019;60 (4): 689-706. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
- 30) EuroEPINOMICS-RES NLES working group, Sarah Weckhuysen Gruppo, Muir Alison M, Myers Candace T, Nguyen Nancy T, Saykally Julia, Craiu Dana, De Jonghe Peter, Helbig Ingo, Hoffman-Zacharska Dorota, Guerrini Renzo, Lehesjoki Anna-Elina, Marini Carla, Møller Rikke S, Serratosa Jose, Štěrbová Katalin, Striano Pasquale, von Spiczak Sarah, Weckhuysen Sarah, Mefford Heather C Genetic heterogeneity in infantile spasms EPILEPSY RESEARCH 2019;156: 106181. [IF grezzo: 2.178; IF Minist: 1].
- 31) Fasano A., Di Bonaventura C., Bove F., Espay A.J., Morgante F., Fabbrini G., Munhoz R.P., Andrade D., Borlot F., Bui E., Di Gennaro G., Iorio R., Katzberg H., Luigetti M., Striano Pasquale, Defazio G., Berardelli A. Movement disorders phenomenology in focal motor seizures PARKINSONISM & RELATED DISORDERS 2019;61: 161-165. [IF grezzo: 4.36; IF Minist: 3.6].
- 32) Fiaschi Pietro, Piatelli Gianluca, Cama Armando, Capra Valeria, Consales Alessandro, Ravegnani Marcello, Pavanello Marco Intraspinal Inclusion Tumor After Myelomeningocele Repair: A Long-Term Single-Center Experience World Neurosurgery 2019;122: e1338-e1344. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
- 33) Gamucci Alessandra, Uccella Sara, Sciarretta Lucia, D'Apruzzo Maria, Calevo Maria Grazia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, De Grandis Elisa PANDAS and PANS: Clinical, Neuropsychological, and Biological Characterization of a Monocentric Series of Patients and Proposal for a Diagnostic Protocol JOURNAL OF CHILD AND ADOLESCENT PSYCHOPHARMACOLOGY 2019;29 (4): 305-312. [IF grezzo: 2.16; IF Minist: 4].
- 34) Gasparini S., Ferlazzo E., Sueri C., Cianci V., Ascoli M., Cavalli S.M., Beghi E., Belcastro V., Bianchi A., Benna P., Cantello R., Consoli D., De Falco F.A., Di Gennaro G., Gambardella A., Gigli G.L., Iudice A., Labate A., Michelucci R., Paciaroni M., Palumbo P., Primavera A., Sartucci F., Striano Pasquale, Villani F., Russo E., De Sarro G., Aguglia U., Society On behalf of the Epilepsy Study Group of the Italian Neurological Hypertension, seizures, and epilepsy: a review on pathophysiology and management NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (9): 1775-1783. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.2].
- 35) Gazzo Elisabetta, Baratto Serena, Assereto Stefania, Baldassari Simona, Panicucci Chiara, Raffaghello Lizzia, Scudieri Paolo, De Battista Davide, FIORILLO Chiara, volpi stefano, Chaabane Linda, Malnati Mauro, Messina Graziella, Bruzzone Santina, Traggiati Elisabetta, Grassi Fabio, Minetti Carlo, Bruno Claudio The Danger Signal Extracellular ATP Is Involved in the Immunomediated Damage of alpha-Sarcoglycan-Deficient Muscular Dystrophy AMERICAN JOURNAL OF PATHOLOGY 2019;189 (2): 354-369. [IF grezzo: 3.762; IF Minist: 6].
- 36) Gemelli C., Prada V., FIORILLO Chiara, Fabbri S., Maggi L., Geroldi A., Gibertini S., Mandich P., Trevisan L., Fossa P., Tagliafico A.S., Schenone A., Grandis M. A novel mutation in the N-terminal acting-binding domain of Filamin C protein causing a distal myofibrillar myopathy JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;398 (June): 75-78. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].
- 37) GEN-O-MA study group Gruppo, Bersano Anna, Bedini Gloria, Nava Sara, Acerbi Francesco, Sebastiano Davide Rossi, Binelli Simona, Franceschetti Silvana, Faragò Giuseppe, Grisoli Marina, Gioppo Andrea, Ferroli Paolo, Bruzzone Maria Grazia, Riva Daria, Ciceri Elisa, Pantaleoni Chiara, Saletti Veronica, Esposito Silvia, Nardocci Nardo, Zibordi Federica, Caputi Luigi, Marzoli Stefania Bianchi, Zedde Maria Luisa, Pavanello Marco, Raso Alessandro, Capra Valeria, Pantoni Leonardo, Sarti Cristina, Pezzini Alessandro, Caria Filomena, Dell' Acqua Maria Luisa, Zini Andrea, Baracchini Claudio, Farina Filippo, Sanguigni Sandro, De Lodovici Maria Luisa, Bono Giorgio, Capone Fioravanti, Di Lazzaro Vincenzo, Lanfranconi Silvia, Toscano Massimiliano, Di Piero Vittorio, Sacco Simona,

- Carolei Antonio, Toni Danilo, Paciaroni Maurizio, Caso Valeria, Perrone Patrizia, Calloni Maria Vittoria, Romani Alfredo, Cenzato Marco GEN-O-MA project: an Italian network studying clinical course and pathogenic pathways of moyamoya disease-study protocol and preliminary results. *NEUROLOGICAL SCIENCES* 2019;40 (3): 561-570. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 2].
- 38) Giacomini T., Vari Maria Stella, Janis S., Prato G., Pisciotta L., Rocchi A., Michelucci A., Di Rocco Maja, Gandullia Paolo, Mattioli Girolamo, Sacco Oliviero, morana giovanni, Mancardi Maria Margherita Epileptic Encephalopathy, Myoclonus-Dystonia, and Premature Pubarche in Siblings with a Novel C-Terminal Truncating Mutation in ATRX Gene *NEURO-PEDIATRICS* 2019;50 (5): 327-331. [IF grezzo: 1.654; IF Minist: 2].
- 39) Giacomini Thea, Pisciotta Livia, Prato Giulia, Meola Irene, Zara Federico, FIORILLO Chiara, Baratto Serena, Severino Mariasavina, De Grandis Elisa, Mancardi Maria Margherita Severe early-onset developmental and epileptic encephalopathy (DEE) associated with novel compound heterozygous pathogenic variants in SLC25A22 *SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY* 2019;70: 56-58. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
- 40) Gibbs S.A., Proserpio P., Francione S., Mai R., Cardinale F., Sartori I., Castana L., Plazzi G., Tinuper P., Cossu M., Russo G.L., Tassi L., Nobili Lino Clinical features of sleep-related hypermotor epilepsy in relation to the seizure-onset zone: A review of 135 surgically treated cases *EPILEPSIA* 2019;60 (4): 707-717. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 6].
- 41) Giulioni M., Marucci G., Cossu M., Tassi L., Bramerio M., Barba C., Buccoliero A.M., Vornetti G., Zenesini C., Consales Alessandro, De Palma L., Villani F., Di Gennaro G., Vatti G., Zamponi N., Colicchio G., Marras C.E. CD34 Expression in Low-Grade Epilepsy-Associated Tumors: Relationships with Clinicopathologic Features *World Neurosurgery* 2019;121: e761-e768. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 1.2].
- 42) Guazzi Milena, Striano Pasquale GABA strikes down again in epilepsy *Annals of Translational Medicine* 2019;7 (3): 57. [IF grezzo: 3.689; IF Minist: 4].
- 43) Guglielmi Ottavia, Lanteri Paola, Garbarino Sergio Association between socioeconomic status, belonging to an ethnic minority and obstructive sleep apnea *SLEEP MEDICINE* 2019;57: 100-106. [IF grezzo: 3.36; IF Minist: 2.4].
- 44) Iannone L.F., Preda A., Blottière H.M., Clarke G., Albani D., Belcastro V., Carotenuto M., Cattaneo A., Citraro R., Ferraris C., Ronchi F., Luongo G., Santocchi E., Guiducci L., Baldelli P., Iannetti P., Pedersen S., Petretto Andrea, Provasi S., Selmer K., Spalice A., Tagliabue A., Verrotti A., Segata N., Zimmermann J., Minetti Carlo, Mainardi P., Giordano C., Sisodiya S., Zara Federico, Russo E., Striano Pasquale Microbiota-gut brain axis involvement in neuropsychiatric disorders *Expert Review of Neurotherapeutics* 2019;19 (10): 1037-1050. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 4].
- 45) Iannone Luigi Francesco, Belcastro Vincenzo, Verrotti Alberto, Russo Emilio, Striano Pasquale Gut microbiota and psychogenic non-epileptic seizures *Expert Review of Neurotherapeutics* 2019;19 (12): 1165. [IF grezzo: 3.453; IF Minist: 2].
- 46) Johannesen K.M., Gardella E., Encinas A.C., Lehesjoki A.-E., Linnankivi T., Petersen M.B., Lund I.C.B., Blichfeldt S., Miranda M.J., Pal D.K., Lascelles K., Procopis P., Orsini A., Bonuccelli A., Giacomini T., Helbig I., Fenger C.D., Sisodiya S.M., Hernandez-Hernandez L., Krithika S., Rumpel M., Masnada S., Valente M., Cereda C., Giordano L., Accorsi P., Bürki S.E., Mancardi Maria Margherita, Korff C., Guerrini R., von Spiczak S., Hoffman-Zacharska D., Mazurczak T., Coppola A., Buono S., Vecchi M., Hammer M.F., Varesio C., Veggiotti P., Lal D., Brünger T., Zara Federico, Striano P., Rubboli G., Møller R.S. The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy *EPILEPSIA* 2019;60 (5): 830-844. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 3.6].
- 47) Keil Vera C, Hartkamp Nolan S, Connolly Daniel J A, morana giovanni, Dremmen Marjolein H G, Mutsaerts Henk J M M, Lequin Maarten H Added value of arterial spin labeling magnetic resonance

- imaging in pediatric neuroradiology: pitfalls and applications PEDIATRIC RADIOLOGY 2019;49 (2): 245-253. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2.4].
- 48) Lagorio I., Zara Federico, Striano S, Striano Pasquale Familial adult myoclonic epilepsy. A new expansion repeats disorder SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;67: 73-77. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].
- 49) Lattanzi S., Trinka E., Russo E., Striano Pasquale, Citraro R., Silvestrini M., Brigo F. Cannabidiol as adjunctive treatment of seizures associated with Lennox-Gastaut syndrome and Dravet syndrome DRUGS OF TODAY 2019;55 (3): 177-196. [IF grezzo: 1.074; IF Minist: 0.6].
- 50) Lattanzi Simona, Striano Pasquale The impact of perampanel and targeting AMPA transmission on anti-seizure drug discovery Expert Opinion on Drug Discovery 2019;14 (3): 195-197. [IF grezzo: 4.421; IF Minist: 6].
- 51) Lemay Philippe, De Marco Patrizia, Traverso Monica, Merello Elisa, Dionne-Laporte Alexandre, Spiegelman Dan, Henrion Édouard, Diallo Ousmane, Audibert François, Michaud Jacques L, Cama Armando, Rouleau Guy A, Kibar Zoha, Capra Valeria Whole exome sequencing identifies novel predisposing genes in neural tube defects Molecular Genetics & Genomic Medicine 2019;7 (1): e00467. [IF grezzo: 2.448; IF Minist: 2].
- 52) Maggi L., Bernasconi P., D'Amico A., Brugnoli R., FIORILLO Chiara, Garibaldi M., Astrea G., Bruno Claudio, Santorelli F.M., Liguori R., Antonini G., Evoli A., Bertini E., Rodolico C., Mantegazza R. Italian recommendations for diagnosis and management of congenital myasthenic syndromes NEUROLOGICAL SCIENCES 2019;40 (3): 457-468. [IF grezzo: 2.484; IF Minist: 1.6].
- 53) Magini P., Smits D.J., Vandervore L., Schot R., Columbaro M., Kasteleijn E., van der Ent M., Palombo F., Lequin M.H., Dremmen M., de Wit M.C.Y., Severino Mariasavina, Divizia Maria Teresa, Striano Pasquale, Ordonez-Herrera N., Alhashem A., Al Fares A., Al Ghamdi M., Rolfs A., Bauer P., Demmers J., Verheijen F.W., Wilke M., van Slegtenhorst M., van der Spek P.J., Seri M., Jansen A.C., Stottmann R.W., Hufnagel R.B., Hopkin R.J., Aljeaid D., Wiszniewski W., Gawlinski P., Laure-Kamionowska M., Alkuraya F.S., Akleh H., Stanley V., Musaev D., Gleeson J.G., Zaki M.S., Brunetti-Pierri N., Cappuccio G., Davidov B., Basel-Salmon L., Bazak L., Shahar N.R., Bertoli-Avella A., Mirzaa G.M., Dobyns W.B., Pippucci T., Fornerod M., Mancini G.M.S. Loss of SMPD4 Causes a Developmental Disorder Characterized by Microcephaly and Congenital Arthrogyrosis AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 2019;105 (4): 689-705. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 4.8].
- 54) Marchet Silvia, Invernizzi Federica, Blasevich Flavia, Bruno Valentina, Dusi Sabrina, Venco Paola, FIORILLO Chiara, Baranello Giovanni, Pallotti Francesco, Lamantea Eleonora, Mora Marina, Tiranti Valeria, Lamperti Costanza Alteration of mitochondrial membrane inner potential in three Italian patients with megaconial congenital muscular dystrophy carrying new mutations in CHKB gene MITOCHONDRION 2019;47: 24-29. [IF grezzo: 3.449; IF Minist: 2.4].
- 55) Mariani Valeria, Revay Martina, D'Orio Piergiorgio, Rizzi Michele, Pelliccia Veronica, Nichelatti Michele, Bottini Gabriella, Nobili Lino, Tassi Laura, Cossu Massimo Prognostic factors of postoperative seizure outcome in patients with temporal lobe epilepsy and normal magnetic resonance imaging JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (9): 2144-2156. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3.6].
- 56) Marra S., Arnaldi D., Nobili Lino The pharmacotherapeutic management of obstructive sleep apnea EXPERT OPINION ON PHARMACOTHERAPY 2019;20 (16): 1981-1991. [IF grezzo: 3.038; IF Minist: 4].
- 57) May P., Girard S., Harrer M., Bobbili D.R., Schubert J, Wolking S., Becker F., Lachance-Touchette P., Meloche C., Gravel M., Niturad C.E., Knaus J., De Kovel C., Toliat M., Polvi A., Iacomino Michele, Guerrero-López R., Baulac S., Marini C., Tiele H., Altmüller J., Jabbari K., Ruppert A., Jurkowski W., Lal D., Rusconi R., Cestèle S., Terragni B., Coombs I.D., Reid C.A., Striano Pasquale, Caglayan H., Vari Maria Stella, Trenité D.K., Zara Federico, Cossette P., et al., for the Epicure Consortium, and EuroEPINOMICS CoGIE Consortium, and EpiPGX Consortium Rare coding variants in genes encoding

- GABA(A) receptors in genetic generalised epilepsies: an exome-based case-control study LANCET NEUROLOGY 2018;17 (8): 699-708. [IF grezzo: 28.755; IF Minist: 23.004].
- 58) Moscano F., Guiducci M., Maltoni L., Striano Pasquale, Ledda M.G., Zoroddu F., Raucci U., Villa M.P., Parisi P. An observational study of fixed-dose Tanacetum parthenium nutraceutical preparation for prophylaxis of pediatric headache Italian Journal of Pediatrics 2019;45 (1): 36. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
- 59) Ng Bobby G, Sosicka Paulina, Agadi Satish, Almannai Mohammed, Bacino Carlos A, Barone Rita, Botto Lorenzo D, Burton Jennifer E, Carlston Colleen, Chung Brian Hon-Yin, Cohen Julie S, Coman David, Dipple Katrina M, Dorrani Naghmeh, Dobyns William B, Elias Abdallah F, Epstein Leon, Gahl William A, Garozzo Domenico, Hammer Trine Bjørg, Haven Jaclyn, Héron Delphine, Herzog Matthew, Hoganson George E, Hunter Jesse M, Jain Mahim, Juusola Jane, Lakhani Shenela, Lee Hane, Lee Joy, Lewis Katherine, Longo Nicola, Lourenço Charles Marques, Mak Christopher C Y, McKnight Dianalee, Mendelsohn Bryce A, Mignot Cyril, Mirzaa Ghayda, Mitchell Wendy, Muhle Hiltrud, Nelson Stanley F, Olczak Mariusz, Palmer Christina G S, Partikian Arthur, Patterson Marc C, Pierson Tyler M, Quinonez Shane C, Regan Brigid M, Ross M Elizabeth, Guillen Sacoto Maria J, Scaglia Fernando, Scheffer Ingrid E, Segal Devorah, Singhal Nilika Shah, Striano Pasquale, Sturiale Luisa, Symonds Joseph D, Tang Sha, Vilain Eric, Willis Mary, Wolfe Lynne A, Yang Hui, Yano Shoji, Powis Zöe, Suchy Sharon F, Rosenfeld Jill A, Edmondson Andrew C, Grunewald Stephanie, Freeze Hudson H SLC35A2-CDG: Functional characterization, expanded molecular, clinical, and biochemical phenotypes of 30 unreported Individuals HUMAN MUTATION 2019;40 (7): 908-925. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3].
- 60) Orsini Alessandro, Valetto Angelo, Bertini Veronica, Esposito Mariagrazia, Carli Niccolò, Minassian Berge A, Bonuccelli Alice, Peroni Diego, Michelucci Roberto, Striano Pasquale The best evidence for progressive myoclonic epilepsy: A pathway to precision therapy SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;71: 247-257. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 4].
- 61) Pane M., Coratti G., Sansone V.A., Messina S., Bruno Claudio, Catteruccia M., Sframeli M., Albamonte E., Pedemonte Marina, D'Amico A., Bravetti C., Berti B., Brigati G., Tacchetti P., Salmin F., de Sanctis R., Lucibello S., Piastra M., Genovese O., Bertini E., Vita G., Tiziano F.D., Mercuri E., Group on behalf of the Italian Expanded Access Program Working Nusinersen in type 1 spinal muscular atrophy: Twelve-month real-world data ANNALS OF NEUROLOGY 2019;86 (3): 443-451. [IF grezzo: 9.496; IF Minist: 2.4].
- 62) Parisi P., Paolino M.C., Raucci U., Vecchia N.D., Belcastro V., Villa M.P., Striano Pasquale Ictal epileptic headache: When terminology is not a moot question Frontiers in Neurology 2019;10 (July): 785. [IF grezzo: 2.635; IF Minist: 4].
- 63) Pasquini L., Tortora Domenico, MANUNZA FRANCESCA, Rossi Espagnet M.C., Figà-Talamanca L., morana giovanni, Occella Corrado, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Asymmetric cavernous sinus enlargement: a novel finding in Sturge-Weber syndrome NEURORADIOLOGY 2019;61 (5): 595-602. [IF grezzo: 2.504; IF Minist: 4].
- 64) Pepi C, Cesaroni E, Striano Pasquale, Maiorani D, Pruna D, Cossu S, Di Capua M, Vigevano F, Specchio N, Cusmai R De novo Absence Status Epilepticus in a pediatric cohort. Electroclinical pattern in a multicenter Italian patients cohort SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;73: 79-82. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2].
- 65) Piccardo A., Tortora Domenico, Mascelli S., Severino Mariasavina, Piatelli Gianluca, Consales Alessandro, Pescetto M., Biassoni V., Schiavello E., Massollo M., Verrico A., Milanaccio Claudia, Garrè Maria Luisa, Rossi Andrea, morana giovanni Advanced MR imaging and 18F-DOPA PET characteristics of H3K27M-mutant and wild-type pediatric diffuse midline gliomas EUROPEAN JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND MOLECULAR IMAGING 2019;46 (8): 1685-1694. [IF grezzo: 7.182; IF Minist: 6].

- 66) Principi Elisa, Raffaghello Lizzia The role of the P2X7 receptor in myeloid-derived suppressor cells and immunosuppression CURRENT OPINION IN PHARMACOLOGY 2019;47: 82-89. [IF grezzo: 5.203; IF Minist: 6].
- 67) Proserpio P., Loddo G., Zubler F., Ferini-Strambi L., Licchetta L., Bisulli F., Tinuper P., Agostoni E.C., Bassetti C., Tassi L., Menghi V., Provini F., Nobili Lino Polysomnographic features differentiating disorder of arousals from sleep-related hypermotor epilepsy SLEEP 2019;42 (12): zsz166. [IF grezzo: 4.571; IF Minist: 6].
- 68) Ross J.A., Levy Y., Ripolone M., Kolb J.S., Turmaine M., Holt M., Lindqvist J., Claeys K.G., Weis J., Monforte M., Tasca G., Moggio M., Figeac N., Zammit P.S., Jungbluth H., FIORILLO Chiara, Vissing J., Witting N., Granzier H., Zanoteli E., Hardeman E.C., Wallgren-Pettersson C., Ochala J. Impairments in contractility and cytoskeletal organisation cause nuclear defects in nemaline myopathy ACTA NEUROPATHOLOGICA 2019;138 (3): 477-495. [IF grezzo: 18.174; IF Minist: 10.904].
- 69) Rossi Andrea EPI-FLAIR: A New Color on the Fetal Brain MRI Palette RADIOLOGY 2019;292 (1): 170-171. [IF grezzo: 7.608; IF Minist: 6].
- 70) Rosti Giulia, Tassano Elisa, Bossi Simone, Divizia Maria Teresa, Ronchetto Patrizia, Servetti Martina, Lerone Margherita, Pisciotta Livia, Mancardi Maria Margherita, Veneselli Edvige, Puliti Aldamaria Intragenic duplication of KCNQ5 gene results in aberrant splicing leading to a premature termination codon in a patient with intellectual disability European Journal of Medical Genetics 2019;62 (9): 103555. [IF grezzo: 2.022; IF Minist: 2].
- 71) Sansone Miriam, Marinelli Guido, Piccotti Emanuela, Severino Mariasavina, Nobili Lino Cerebral blood flow in a case of typical aura without headache JOURNAL OF NEUROLOGY 2019;266 (11): 2869-2871. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 3].
- 72) Scala M., Amadori E., Fusco L., Marchese F., Capra Valeria, Minetti Carlo, Vari Maria Stella, Striano Pasquale Abnormal circadian rhythm in patients with GRIN1-related developmental epileptic encephalopathy EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (4): 657-661. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
- 73) Scala M., Brigati G., FIORILLO Chiara, Nesti C., Rubegni A., Pedemonte Marina, Bruno Claudio, Severino Mariasavina, Derchi Maria Elena, Minetti Carlo, Santorelli F.M. Novel homozygous TSFM pathogenic variant associated with encephalocardiomyopathy with sensorineural hearing loss and peculiar neuroradiologic findings NEUROGENETICS 2019;20 (3): 165-172. [IF grezzo: 3.017; IF Minist: 4].
- 74) Scala M., morana giovanni, Sementa Angela Rita, Merla G., Piatelli Gianluca, Capra Valeria, Pavanello Marco Aggressive desmoid fibromatosis in Kabuki syndrome: Expanding the tumor spectrum PEDIATRIC BLOOD & CANCER 2019;66 (9): e27831. [IF grezzo: 2.486; IF Minist: 3].
- 75) Scala Marcello, Accogli Andrea, Allegri Anna Elsa Maria, Tassano Elisa, Severino Mariasavina, morana giovanni, Maghnie Mohamad, Capra Valeria Familial ROBO1 deletion associated with ectopic posterior pituitary, duplication of the pituitary stalk and anterior pituitary hypoplasia JOURNAL OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY & METABOLISM 2019;32 (1): 95-99. [IF grezzo: 1.239; IF Minist: 1].
- 76) Scala Marcello, Vennarini Sabina, Garrè Maria Luisa, Tortora Domenico, Cianchetti Marco, Fellin Francesco, Lorentini Stefano, Pavanello Marco Radiation-Induced Moyamoya Syndrome After Proton Therapy in Child with Clival Chordoma World Neurosurgery 2019;123: 306-309. [IF grezzo: 1.723; IF Minist: 2].
- 77) Schoeppe Franziska, Rossi Andrea, Levin Johannes, Reiser Maximilian, Stoecklein Sophia, Ertl-Wagner Birgit Increased cerebral microbleeds and cortical superficial siderosis in pediatric patients with Down syndrome EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY 2019;23 (1): 158-164. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3.6].

- 78) Schulz Herbert, Ruppert Ann-Kathrin, Zara Federico, Madia Francesca, Iacomino Michele, Vari Maria Stella, Balagura Ganna, Minetti Carlo, Striano Pasquale, Bianchi Amedeo, Marini Carla, Guerrini Renzo, Weber Yvonne G, Becker Felicitas, Lerche Holger, Kapser Claudia, Schankin Christoph J, Kunz Wolfram S, Møller Rikke S, Oliver Karen L, Bellows Susannah T, Mullen Saul A, Berkovic Samuel F, Scheffer Ingrid E, Caglayan Hande, Ozbek Ugur, Hoffmann Per, Schramm Sara, Tsortouktzidis Despina, Becker Albert J, Sander Thomas No evidence for a BRD2 promoter hypermethylation in blood leukocytes of Europeans with juvenile myoclonic epilepsy *EPILEPSIA* 2019;60 (5): e31-e36. [IF grezzo: 5.562; IF Minist: 4.8].
- 79) Schwarz N, Bast T, Gaily E, Golla G, Gorman K M, Griffiths L R, Hahn A, Hukin J, King M, Korff C, Miranda M J, Møller R S, Neubauer B, Smith R A, Smol T, Striano Pasquale, Stroud B, Vaccarezza M, Kluger G, Lerche H, Fazeli W Clinical and genetic spectrum of SCN2A-associated episodic ataxia *EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY* 2019;23 (3): 438-447. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 3].
- 80) Serra Gregorio, Antona Vincenzo, Corsello Giovanni, Zara Federico, Piro Ettore, Falsaperla Raffaele NF1 microdeletion syndrome: case report of two new patients *Italian Journal of Pediatrics* 2019;45 (1): 138. [IF grezzo: 1.726; IF Minist: 2].
- 81) Severino Mariasavina, Huisman Thierry A G M Posterior Fossa Malformations *NEUROIMAGING CLINICS OF NORTH AMERICA* 2019;29 (3): 367-383. [IF grezzo: 2.046; IF Minist: 2].
- 82) Severino Mariasavina, Nesti C., Rubegni A., Tolomeo D., Santorelli F.M. The features of the m.10197G>A mtDNA mutation *JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES* 2019;400: 184-185. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 2].
- 83) Shaheen Ranad, Mark Paul, Prevost Christopher T, AlKindi Adila, Alhag Ahmad, Estwani Fatima, Al-Sheddi Tarfa, Alobeid Eman, Alenazi Mona M, Ewida Nour, Ibrahim Niema, Hashem Mais, Abdulwahab Firdous, Bryant Emily M, Spinelli Egidio, Millichap John, Barnett Sarah S, Kearney Hutton M, Accogli Andrea, Scala Marcello, Capra Valeria, Nigro Vincenzo, Fu Dragony, Alkuraya Fowzan S Biallelic variants in CTU2 cause DREAM-PL syndrome and impair thiolation of tRNA wobble U34 *HUMAN MUTATION* 2019;40 (11): 2108-2120. [IF grezzo: 4.453; IF Minist: 3.6].
- 84) Striano Pasquale, Huppke Peter A synaptic protein defect associated with reflex seizure disorder *NEUROLOGY* 2019;92 (2): 63-64. [IF grezzo: 8.689; IF Minist: 6].
- 85) SYNAPS Study Group Gruppo, Salpietro Vincenzo, Dixon Christine L, Guo Hui, Bello Oscar D, Vandrovicova Jana, Efthymiou Stephanie, Maroofian Reza, Heimer Gali, Burglen Lydie, Valence Stephanie, Torti Erin, Hacke Moritz, Rankin Julia, Tariq Huma, Colin Estelle, Procaccio Vincent, Striano Pasquale, Mankad Kshitij, Lieb Andreas, Chen Sharon, Pisani Laura, Bettencourt Conceicao, Männikkö Roope, Manole Andreea, Brusco Alfredo, Grosso Enrico, Ferrero Giovanni Battista, Armstrong-Moron Judith, Gueden Sophie, Bar-Yosef Omer, Tzadok Michal, Monaghan Kristin G, Santiago-Sim Teresa, Person Richard E, Cho Megan T, Willaert Rebecca, Yoo Yongjin, Chae Jong-Hee, Quan Yingting, Wu Huidan, Wang Tianyun, Bernier Raphael A, Xia Kun, Blesson Alyssa, Jain Mahim, Motazacker Mohammad M, Jaeger Bregje, Iacomino Michele, Minetti Carlo, Zara Federico AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders *Nature Communications* 2019;10 (1): 3094. [IF grezzo: 11.878; IF Minist: 9.502].
- 86) Tirone Mario, Giovenzana Anna, Vallone Arianna, Zordan Paola, Sormani Martina, Nicolosi Pier Andrea, Meneveri Raffaella, Gigliotti Carmen Rosaria, Spinelli Antonello E, Bocciardi Renata, Ravazzolo Roberto, Cifola Ingrid, Brunelli Silvia Severe Heterotopic Ossification in the Skeletal Muscle and Endothelial Cells Recruitment to Chondrogenesis Are Enhanced by Monocyte/Macrophage Depletion *Frontiers in Immunology* 2019;10: 1640. [IF grezzo: 4.716; IF Minist: 3.6].

- 87) Tobaldini Eleonora, Fiorelli Elisa M, Solbiati Monica, Costantino Giorgio, Nobili Lino, Montano Nicola Short sleep duration and cardiometabolic risk *Nature Reviews Cardiology* 2019;16 (4): 213-224. [IF grezzo: 17.42; IF Minist: 10.452].
- 88) Tolomeo D., Rubegni A., Severino Mariasavina, Pochiero F., Bruno Claudio, Cassandrini D., Madeo Annalisa, Doccini S., Pedemonte Marina, Rossi Andrea, D'Amore F., Donati M.A., Di Rocco Maja, Santorelli F.M., Nesti C. Clinical and neuroimaging features of the m.10197G>A mtDNA mutation: New case reports and expansion of the phenotype variability *JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES* 2019;399: 69-75. [IF grezzo: 2.651; IF Minist: 4].
- 89) Tortora Domenico, Severino Mariasavina, Di Biase Carlo, Malova Maryia, Parodi Alessandro, Minghetti Diego, Traggiari Cristina, Uccella Sara, Boeri Luca, morana giovanni, Rossi Andrea, ramenghi luca antonio Early Pain Exposure Influences Functional Brain Connectivity in Very Preterm Neonates *Frontiers in Neuroscience* 2019;13: 899. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 4].
- 90) TUDP consortium Gruppo, Scala Marcello, Torella Annalaura, Severino Mariasavina, morana giovanni, Castello Raffaele, Accogli Andrea, Verrico Antonio, Vari Maria Stella, Cappuccio Gerarda, Pinelli Michele, Vitiello Giuseppina, Terrone Gaetano, D'Amico Alessandra, Nigro Vincenzo, Capra Valeria Three de novo DDX3X variants associated with distinctive brain developmental abnormalities and brain tumor in intellectually disabled females *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS* 2019;27 (8): 1254-1259. [IF grezzo: 3.65; IF Minist: 4.8].
- 91) Uccella Sara, Accogli Andrea, Tortora Domenico, Mancardi Maria Margherita, Nobili Lino, Berloco Bianca, morana giovanni, Striano Pasquale, Capra Valeria, Srou Myriam, Saint-Martine Christine, Rossi Andrea, Severino Mariasavina Dissecting the neurological phenotype in children with callosal agenesis, interhemispheric cysts and malformations of cortical development *JOURNAL OF NEUROLOGY* 2019;266 (5): 1167-1181. [IF grezzo: 4.204; IF Minist: 6].
- 92) Undiagnosed Diseases Network Gruppo, Accogli Andrea, Calabretta Sara, St-Onge Judith, Boudrahem-Addour Nassima, Dionne-Laporte Alexandre, Joset Pascal, Azzarello-Burri Silvia, Rauch Anita, Krier Joel, Fieg Elizabeth, Pallais Juan C, McConkie-Rosell Allyn, McDonald Marie, Freedman Sharon F, Rivière Jean-Baptiste, Lafond-Lapalme Joël, Simpson Brittany N, Hopkin Robert J, Trimouille Aurélien, Van-Gils Julien, Begtrup Amber, McWalter Kirsty, Delphine Heron, Keren Boris, Genevieve David, Argilli Emanuela, Sherr Elliott H, Severino Mariasavina, Rouleau Guy A, Yam Patricia T, Charron Frédéric, Srou Myriam De Novo Pathogenic Variants in N-cadherin Cause a Syndromic Neurodevelopmental Disorder with Corpus Collosum, Axon, Cardiac, Ocular, and Genital Defects *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS* 2019;105 (4): 854-868. [IF grezzo: 9.924; IF Minist: 3].
- 93) Valente Pierluigi, Romei Alessandra, Fadda Manuela, Sterlini Bruno, Lonardoni Davide, Forte Nicola, fruscione floriana, Castroflorio Enrico, Michetti Caterina, Giansante Giorgia, Valtorta Flavia, Tsai Jin-Wu, Zara Federico, Nieus Thierry, Corradi Anna, Fassio Anna, Baldelli Pietro, Benfenati Fabio Constitutive Inactivation of the PRRT2 Gene Alters Short-Term Synaptic Plasticity and Promotes Network Hyperexcitability in Hippocampal Neurons *CEREBRAL CORTEX* 2019;29 (5): 2010-2033. [IF grezzo: 5.437; IF Minist: 4.8].
- 94) Veneselli Edvige Molecular genetics and interferon signature in the italian Aicardi Goutières syndrome cohort *Journal of Clinical Medicine* 2019;8: 750. [IF grezzo: 5.688; IF Minist: 4.8].
- 95) Verrotti Alberto, Di Francesco Ludovica, Striano Pasquale GLUT1 deficiency and pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: A new association *EUROPEAN JOURNAL OF PAEDIATRIC NEUROLOGY* 2019;23 (2): 233-234. [IF grezzo: 2.496; IF Minist: 6].
- 96) von Stülpnagel Celina, Hartlieb Till, Borggräfe Ingo, Coppola Antonietta, Gennaro Elena, Eschermann Kirsten, Kiwull Lorenz, Kluger Felicitas, Krois Ilona, Møller Rikke S, Rössler Franziska, Santulli Lia, Schwermer Constanze, Wallacher-Scholz Barbara, Zara Federico, Wolf Peter, Kluger Gerhard Chewing induced reflex seizures ("eating epilepsy") and eye closure sensitivity as a common feature

in pediatric patients with SYNGAP1 mutations SEIZURE-EUROPEAN JOURNAL OF EPILEPSY 2019;65: 131-137. [IF grezzo: 2.765; IF Minist: 2.4].

- 97) Wang Haicui, Kaçar Bayram Ay'e, Sprute Rosanne, Ozdemir Ozkan, Cooper Emily, Pergande Matthias, Efthymiou Stephanie, Nedic Ivana, Mazaheri Neda, Stumpfe Katharina, Azizi Malamiri Reza, Shariati Gholamreza, Zeighami Jawaher, Bayram Nurettin, Naghibzadeh Seyed Kianoosh, Tajik Mohamad, Yağar Mehmet, Sami Güven Ahmet, Bibi Farah, Sultan Tipu, Salpietro Vincenzo, Houlden Henry, Per Hüseyin, Galehdari Hamid, Shalbafan Bitu, Jamshidi Yalda, Cirak Sebahattin Genotype-Phenotype Correlations in Charcot-Marie-Tooth Disease Due to MTMR2 Mutations and Implications in Membrane Trafficking Frontiers in Neuroscience 2019;13: 974. [IF grezzo: 3.648; IF Minist: 2].
- 98) Wang Mingqin, De Marco Patrizia, Capra Valeria, Kibar Zoha Update on the Role of the Non-Canonical Wnt/Planar Cell Polarity Pathway in Neural Tube Defects Cells 2019;8 (10): 1198. [IF grezzo: 5.656; IF Minist: 4.8].