

# Paola Grammatico

## Curriculum Vitae

### PARTE I – INFORMAZIONI GENERALI

Nome e Cognome	Paola Grammatico
----------------	------------------

### PARTE II – EDUCAZIONE

Tipo	Anno	Istituzione	Corso
Corso di Alta formazione	2017	Sapienza Università di Roma	Economia e Management in Sanità (Annuale)
Master	2013	Università Tor Vergata	Master II livello in Genetica Forense (Biennale)
Dottorato di Ricerca	1989	Sapienza Università di Roma	Genetica Medica
Scuola di Specializzazione	1985	Sapienza Università di Roma	Genetica Medica
Laurea	1982	Sapienza Università di Roma	Scienze Biologiche

**PARTE III – INCARICHI ACCADEMICI**

<b>INIZIO</b>	<b>FINE</b>	<b>ISTITUZIONE</b>	<b>RUOLO</b>
7/1/2014	7/1/2020	MIUR	Abilitazione Nazionale a Professore di I Fascia in Genetica Medica (06/A1)
22/1/2014	22/1/2020	MIUR	Abilitazione nazionale a Professore di I fascia in Biologia applicata (05/F1)
2012-2013	Oggi	Sapienza Università di Roma	Presidente Corso di Laurea Tecniche di Laboratorio Sanitario Biomedico
2012-2013	2013-2014	Sapienza Università di Roma	Direttore Master di II Livello in Diagnosi Prenatale e Patologia fetale
2012-2013	2013-2014	Sapienza Università di Roma	Coordinatore del curriculum di Genetica medica nel Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica
2010-2011	oggi	Sapienza Università di Roma	Componente collegio Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica
2010-2011	2011-2012	Sapienza Università di Roma	Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica
2005	oggi	Sapienza Università di Roma	Delegato per i rapporti con l'A.O. San Camillo-Forlanini
2000	Oggi	Sapienza Università di Roma	Professore Associato Genetica Medica Med-03
2000	2008	Sapienza Università di Roma	Componente collegio Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica
2009	oggi	Università di Tor Vergata federata con Università La Sapienza	Componente collegio Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica
1994	1998	Sapienza Università di Roma	Responsabile Sezione di Citogenetica e Molecolare del Servizio di Diagnosi Prevenzione e Cura dei Tumori della I Clinica Chirurgica
1988	2000	Sapienza Università di Roma/ Ospedale Lazzaro Spallanzani di Roma	Responsabile Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare della UOC di Genetica Medica
1988	2000	Sapienza Università di Roma	Tecnico Laureato in Genetica Medica

#### PARTE IV – ALTRI INCARICHI

2018	oggi	Ordine Nazionale dei Biologi	Membro titolare del Consiglio di Disciplina
2017	oggi	Comitato Nazionale Biosicurezza, Biotecnologie e Scienze della Vita, Presidenza del Consiglio dei Ministri	Vice-Presidente Vicario
2016	oggi	Comitato Nazionale Biosicurezza, Biotecnologie e Scienze della Vita, Presidenza del Consiglio dei Ministri	Componente
2018	oggi	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Direttore del Dipartimento delle Diagnostiche (Area Laboratori e Area Radiologie)
2017	oggi	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Referente Aziendale Osservatorio Nazionale sulla Sperimentazione Clinica dei Medicinali gestita dall'AIFA
2016	2017	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Direttore ad Interim UOC Microbiologia e Virologia (tot. circa 5 mesi)
2015	2016	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Direttore ad Interim UOC Patologia clinica (Totale circa 13 mesi)
2015	2016	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Direttore ad Interim UOSD Centro Prelievi e Patologie Tromboemboliche (Totale circa 12 mesi)
2015	2017	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Coordinatore Area Sangue, Organi e Tessuti
2014	oggi	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Referente Aziendale Malattie Rare
2005	oggi	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica
2003	2005	Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini	Vicario Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica
2003	oggi	Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini	Responsabile Centro per la Diagnosi e la Terapia delle malformazioni dell'apparato genitale e per le condizioni di ambiguità genitale"
2015	oggi	Osservatorio Nazionale Formazione Medico Specialistica, MIUR	Componente
2013	oggi	Comitato Etico Lazio 1	Presidente
2004	2013	Comitato Etico A. O. San Camillo-Forlanini	Presidente
2011	2016	Tavolo Interregionale Malattie rare	Referente Regione Lazio
2010	oggi	Gruppo di Lavoro Regionale Malattie rare	Componente
2011	oggi	Società Italiana di Genetica Umana	Referente Regione Lazio
2009	oggi	Centro di Riferimento Regionale per la tipizzazione dei Donatori di Midollo osseo	Responsabile
2006	2009	Consiglio Superiore di Sanità	Componente
2000	2006	Società Italiana di Genetica Umana	Membro Consiglio Direttivo e Tesoriere

2007	oggi	Tribunale Ordinario di Roma	Iscritta all'Albo dei Consulenti Tecnici di Ufficio per la Genetica Medica e la Genetica Forense
------	------	-----------------------------	--

#### PARTE V - EDITORIAL BOARDS E COMITATI

2015	oggi	Fondazione San Camillo-Forlanini	Componente Comitato Scientifico
2003	2006	International Federation of Pigment Cell Societies Women Scientists' Committee	Rappresentante dell'European Society of Pigment Cell Research
2015	oggi	Journal of Pharmacovigilance	Membro dell'Editorial Board

#### PARTE VI – ATTIVITÀ DI REVISORE

Revisore del Ministero della Salute per il programma ECM

Revisore dei progetti PRIN E FIRB per il MIUR

Albo degli esperti e dei collaboratori AGENAS

Revisore per le seguenti riviste:

- European Journal of Human Genetics
- Clinical Genetics
- Journal of Investigative Dermatology
- Cancer Research
- Journal of Dermatological Sciences
- The Journal of Headache and Pain
- British Journal of Dermatology
- American Journal of Medical Genetics
- PloS One
- Journal of Immunological Research
- Australasian Journal of Dermatology
- Acta Haematologica
- BioMed Research International
- Behavioural Neurology
- Molecular Syndromology

#### PARTE VII – PREMI, ONOREFICIENZE

2017	Premio Eccellenze in Sanità, Fondazione San Camillo-Forlanini
2016	Medaglia d'Argento al Merito per la Sanità Pubblica, conferita su proposta del Ministro della Salute dal Presidente della Repubblica Italiana
2015	Diploma Onorario per "Transplantation Immunology" dell'European Specialization in Hystocompatibility and Immunogenetics (ESHI Diploma)
1992	Vincitrice del Premio dell'Istituto Italiano di Medicina Sociale sul tema: Prevenzione delle malattie genetiche: aspetti medico sociali

## PARTE VIII – SOCIETÀ SCIENTIFICHE/ACCADEMIE

2011-oggi	International Federation of Forensic Sciences	Socio
2010-oggi	Associazione Italiana Biologia dei Trapianti	Socio
2009-oggi	European Federation for Immunogenetics	Socio
2016-oggi	Accademia Lancisiana	Socio
2001-oggi	American Society of Human Genetics	Socio
2001-oggi	European Society of Human Genetics	Socio
1998-oggi	Società Italiana di Genetica Umana	Membro Consiglio Direttivo dal 2000 al 2006
1986-1998	Associazione Italiana di Citogenetica Medica	Membro Consiglio Direttivo dal 1995 al 1997

## PARTE IX – ATTIVITA' DIDATTICA

Anno	Corso	Insegnamento
Dal 2002-2003 ad oggi 15 A.A.	Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia D, Università di Roma – Sapienza	Patologia e Fisiopatologia Generale – Genetica Medica
Dal 2002-2003 ad oggi 15 A.A.	Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia D, Università di Roma – Sapienza	Metodologia Medico-Scientifica di Base – Genetica Medica
Dal 2012-2013 ad oggi 6 A.A.	Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia D, Università di Roma – Sapienza	Patologia integrata V Malattie infettive Medicina della Riproduzione –Genetica Medica
Dal 2011-2012 ad oggi 7 A.A.	Corso di Laurea Internazionale Medicina e Chirurgia F, Università di Roma – Sapienza	Basic Medical Scientific Methods – Medical genetics
2016-2017	Corso di Laurea in Infermieristica-Università di Roma – Sapienza, Corso B Policlinico Umberto I	Basi Molecolari e Cellulari della Vita - Genetica Medica
Dal 2010-2011 al 2012-2013 3 A.A.	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico “B” Università di Roma – Sapienza sede A.O. S. Camillo-Forlanini di Roma	Corso integrato di Genetica Medica, Malattie del sangue, endocrinologia – Modulo di Genetica Medica
Dal 2013-2014 al 2015-2016 3 A.A.	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico “B” Università di Roma – Sapienza sede A.O. S.Camillo-Forlanini di Roma	Insegnamento di Percorsi diagnostici integrati – Modulo di Oncologia e Genetica medica

2016-2017	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico "B" Università di Roma – Sapienza sede A.O. S.Camillo-Forlanini di Roma	Insegnamento di Basi cellulari e molecolari – Modulo di Genetica Insegnamento di Percorsi diagnostici integrati – Modulo di Oncologia e Genetica medica
2016-2017	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico "B" Università di Roma – Sapienza sede A.O. S.Camillo-Forlanini di Roma	Insegnamento di Basi cellulari e molecolari – Modulo di Genetica Insegnamento di Percorsi diagnostici integrati – Modulo di Oncologia e Genetica medica
2017-2018	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico "B" Università di Roma – Sapienza sede A.O. S.Camillo-Forlanini di Roma	Insegnamento di Basi cellulari e molecolari – Modulo di Genetica
2017-2018	Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico "B" Università di Roma – Sapienza sede A.O. S.Camillo-Forlanini di Roma	Percorsi diagnostici integrati – Modulo di Oncologia e Genetica medica
Dal 2011-2012 ad oggi 7 A.A.	Corso di Laurea in Fisioterapia, Università di Roma – Sapienza, Sede S. Camillo-Forlanini	BASI MOLECOLARI DELLA VITA Genetica medica
Dal 2011-2012 ad oggi 7 A.A.	Corso di Laurea in Fisioterapia, Università di Roma – Sapienza, Sede S. Camillo-Forlanini	BASI MOLECOLARI DELLA VITA Biologia applicata
Dal 2008-2009 al 2010-2011 3 A.A.	Corso di Laurea in Fisioterapia, Università di Roma – Sapienza, Sede S. Camillo-Forlanini	BIOLOGIA E BIOCHIMICA Genetica medica
2016-2017 2017-2018 2 A.A.	Master di II livello in Medicina TrASFusionale: immunoematologia Eritropiastrinica, Università di Roma – Sapienza, Sede S. Camillo-Forlanini	Le Malattie Genetiche: Diagnostica

## **PARTE X - RESPONSABILE SCIENTIFICO/DIRETTORE DEI SEGUENTI CORSI/CONVEGNI:**

1. Corso Teorico Pratico. **Patologie da alterato metabolismo del ferro: inquadramento genetico-clinico** Genova, 13-14/06/2011
2. Corso Teorico Pratico. **Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa** Genova 10-11-/10/2011
3. Corso Teorico Pratico. **Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa. II edizione** Genova 19-20-/03/2012
4. Corso Teorico Pratico. **Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa. III edizione** Genova (ANM) 18-19/03/2013
5. Corso Teorico Pratico. **Il percorso diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malformativa. Focus: displasie scheletriche e patologie cerebrali** Genova (ANM) 26-27/02/2015
6. Corso Residenziale **Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VI edizione** Roma, 17-18/09/2015
7. Corso Residenziale **Corso di Alta Formazione in Genetica Forense.** Roma, 28-29/01/2016
8. Corso Teorico Pratico **Il percorso diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malformativa. Anomalie del sistema genito-urinario: dalla genetica alla clinica** Roma, 12-13/05/2016
9. Corso Residenziale **Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VII edizione** Roma, 15-16/09/2016
10. Corso Residenziale **La Genetica incontra la Pneumologia** Roma, 01-02/12/2016
11. Corso Residenziale **Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VIII edizione** Roma, 14-15/09/2017
12. Corso Residenziale **Primo Incontro Nazionale sulle Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate** Roma, 14-15/12/2017

**PART XI- FONDI**

<b>Anno</b>	<b>Titolo</b>	<b>Programma</b>	<b>Finanziamento</b>
2017	Development of a ctDNA liquid biopsy approach integrated in the management of patients with non-small cell lung carcinoma (NSCLC), gastrointestinal stromal tumor (GIST), colorectal carcinoma (CRC) and melanoma	Progetti di Ricerca Grandi – Sapienza Università di Roma	€ 29.000,00
2017	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 5.887,55
2016	Toward a prenatal non-invasive diagnosis of Congenital Heart Diseases (CHDs): identification of early plasmatic markers (miRNAs)	Progetto di Ateneo Università La Sapienza	€ 5.000,00
2016	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 24.439,18
2015	Contributo per spese di Laboratorio	Università La Sapienza	€ 900,00
2015	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 28.367,26
2014	Sistema integrato per la gestione e la caratterizzazione di campioni biologici conservati nella biobanca malattie rare	Progetto Medie e Grandi Attrezzature Università La Sapienza	€ 42.000,00
2014	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 20.907,55
2013	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 26.791,27
2013	Allestimento biobanca malattie rare	Progetto Medie e Grandi Attrezzature Università La Sapienza	€ 86.000,00
2013	Identification of new genes involved in hypospadias by next generation sequencing, genome-wide arrays and murine mode	Università La Sapienza	€ 40.000,00
2012	Somatic and germline genetic factors involved in melanoma susceptibility and heterogeneity	Università La Sapienza	€ 7.500,00



2012	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 28.304,97
2011	Ion Torrent Semiconductor Sequencing for Life™ Identificazione di mutazioni germinali e somatiche nei tumori solidi mediante "Targeted Resequencing	Progetto Medie e Grandi Attrezzature Università La Sapienza	€ 60.000,00
2011	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 15.275,00
2010	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 54.326,30
2009	Caratterizzazione fenotipica e genetica di pazienti con malformazioni cranio-facciali	Progetto di Ateneo Università La Sapienza	€ 10.000,00
2009	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 23.500,00
2008	Ruolo di R-Spondina 1 (RSPO1) nello sviluppo gonadico	PRIN, Coordinatore Scientifico Del Programma di Ricerca	€ 33.775,00
2008	Studi genetici per la identificazione delle basi molecolari dei Difetti dello sviluppo sessuale	Progetto Auriga ONLUS	€ 4.399,35
2007	Melanoma	Ifo Convenzione Onc. Ord. Min Salute	€ 23.000,00
2001	Aspetti genetici del melanoma cutaneo e uveale	PRIN, Coordinatore Scientifico del Programma di Ricerca	€ 333.631,00

**TOTALE FINANZIAMENTI:**

**€ 867.677,70**

## PART XII– ATTIVITÀ DI RICERCA

<b>Parole chiave</b>	<b>Breve descrizione</b>
Genetica del melanoma familiare	Studio del ruolo dei geni CDKN2A e CDK4 nel melanoma cutaneo familiare e/o multiplo. Applicazione di pannelli mediante Next generation sequencing per la individuazione di nuovi geni implicati nella suscettibilità al melanoma
Genetica delle sindromi poliposiche del carcinoma del colon	Studi di caratterizzazione molecolare e identificazione rapporto genotipo-fenotipo nella poliposi adenomatosa del colon e nella Sindrome di Peutz Jegher
Genetica delle patologie del tessuto connettivo	Contributo alla definizione genetico-clinica dei sottotipi delle Patologie del tessuto connettivo con particolare riguardo alle Sindromi di Ehlers-Danlos
Patologie cromosomiche	Caratterizzazione citogenetico-molecolare di quadri sindromici legati ad anomalie cromosomiche o a riarrangiamenti genomici con studio della correlazione genotipo-fenotipo
Genetica delle cardiomiopatie	Ruolo del gene della Lamina nelle cardiomiopatie ereditarie, Studio delle mutazioni di LAMP2 nelle ipertrofie cardiache e nella malattia di Danon. Studio delle varianti sarcomeriche e non sarcomeriche nelle cardiomiopatie ipertrofiche
Genetica delle patologie da metabolismo del ferro	Caratterizzazione molecolare dei geni coinvolti nei difetti del metabolismo del ferro e correlazione genotipo – fenotipo con particolare riguardo all'Emocromatosi ereditaria e alla Sindrome da Iperferritinemia cataratta.
Genetica forense	Applicazioni delle tecniche di genetica molecolare nello studio dei profili genetici in ambito forense
Difetti dello sviluppo sessuale	Individuazione delle basi genetiche dei difetti dello sviluppo sessuale con particolare riguardo ai geni della famiglia delle R-spondine

## PARTE XIII – RIASSUNTO INDICATORI 16 PUBBLICAZIONI SELEZIONATE

Impact factor 16 pubblicazioni selezionate	112,189 (Journal of Citation Reports)
Impact factor medio 16 pubblicazioni selezionate	7,012 (Journal of Citation Reports)
N. Citazioni delle 16 pubblicazioni selezionate	451 (Scopus)
N. Citazioni medio delle 16 pubblicazioni selezionate	28,18 (scopus)

## PARTE XIV 16 PUBBLICAZIONI SELEZIONATE PER LA VALUTAZIONE

1. Tomaselli S, Megiorni F, De Bernardo C, Megiulli G, Marrocco G, Inzana F, Grammatico B, Felici A, Mazzilli MC, Majore S and **Grammatico P**. Syndromic true hermaphroditism due to an R-spondin1 (R-SPO1) homozygous mutation. *Hum Mutat.* Feb;29(2):220-226,2008 **I.F. 7,033/Citazioni:82**
2. Putignani L, Raffa S, Pescosolido R, Aimati L, Signori F, Torrisi MT, **Grammatico P**. Alterations of expression levels of the oxidative phosphorylation system (OXPHOS) in breast cancer cell mitochondria. *Breast Cancer Res Treat.* 110(3):439-452,2008. **I.F.: 5,684/Citazioni:37**
3. Andreani M, Radio FC, Testi M, De Bernardo C, Troiano M, Majore S, Bertucci P, Polchi P, Lucarelli G, **Grammatico P**. Association of Hcpidin promoter c.-528A>G variant in iron overload in thalassemia major. *Hematologica* 94(9):1293-1296,2009. **I.F.: 6,416/Citazioni:15**
4. Lètocart E, Le Gac G, Majore S, Ka C, Radio FC, Gourlaouen I, De Bernardo C, Féerec C, **Grammatico P**. A novel missense mutation SLC40A1 results in resistance to hepcidin and confirms phenotypic heterogeneity of the ferroportin disease. *British Journal of Haematology* 147(3):379-85,2009. **I.F.4,597/Citazioni: 21**
5. Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, **Grammatico P**, the International JSRD Study Group, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Human Mutation*, May;31(5):E1319-31, 2010. **IF: 5,956/Citazioni: 33**
6. Tomaselli S, Megiorni F, Lin L, Mazzilli MC, Gerrelli D, MAjore S, **Grammatico P**, Achermann JC. Human RSPO1/R-spondin1 is expressed during early ovary development and augments  $\beta$ -catenin signaling. *Plosone* Jan 28;6(1):e16366, 2011. **IF: 4,092/Citazioni: 40**
7. Putignani L, Raffa S, Pescosolido R, Rizza T, Del Chierico F, Leone L, Aimati L, Signore F, Carrozzo R, Callea F, Torrisi MR, **Grammatico P**. Preliminary evidences on mitochondrial injury and impaired oxidative metabolism in breast cancer. *Mitochondrion.* 12,3:363-369,2012 **IF: 4,025/Citazioni: 14**
8. Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, **Grammatico P**. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet A.* 158A(8):2055-2070, 2012 **IF: 2,304/Citazioni: 58**
9. Puntervoll HE, Yang XR, Vetti HH, Bachmann IM, Avril MF, Catricalà C, Ghiorzo P, **Grammatico P**, Harland M, Hayward NK, Jouary T, Pjanova D, Soufir N, Steine SJ, Stratigos AJ, Newton-Bishop J, Goldstein AM, Akslen LA & Molven A. Malignant Melanoma Families with CDK4 Germline Mutations. *J Med Genet.* Apr;50(4):264-70,2013. **IF:5,636/Citazioni: 48**

10. De Rocco D, Bottega R, Cappelli E, Cavani S, Criscuolo M, Nicchia E, Corsolini F, Greco C, Borriello A, Svahn J, Pillon M, Mecucci C, Casazza G, Verzegnassi F, Cugno C, Locasciulli A, Farruggia P, Longoni D, Ramenghi U, Barberi W, Tucci F, Perrotta S, **Grammatico P**, Hanenberg H, Della Ragione F, Dufour C, Savoia A. Molecular analysis of Fanconi anemia: the experience of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology. *Haematologica*. 99(66):1022-31,2014.  
**NIF: 5,814/Citazioni: 11**
  
11. Radio FC, Majore S, Binni F, Valiante M, Ricerca BM, de Bernado C, Morrone A, **Grammatico P**. TFR2-related hereditary hemochromatosis as a frequent cause of primary iron overload in patients from Central-Southern Italy. *Blood Cell Mol Dis Feb-Mar;52(2-3):83-87,2014*. **IF:2,646 /Citazioni: 8**
  
12. Vetro A, Dehghani MR, Kraoua L, Giorda R, Beri S, Cardarelli L, Merico M, Manolakos E, Bustamante AP, Castro A, Radi O, Camerino G, Brusco A, Sabaghian M, Sofocleous C, Forzano F, Palumbo P, Palumbo O, Calvano S, Zelante L, **Grammatico P**, Giglio S, Basly M, Chaabouni M, Carella M, Russo G, Bonaglia MC, Zuffardi O. Testis development in the absence of SRY: chromosomal rearrangements at SOX9 and SOX3. *Eur J Hum Genet*. 23(8):1025-1032,2015. **IF: 4,58/Citazioni: 18**
  
13. Castori M, Morlino S, Ghibellini G, Celletti C, Camerota F, **Grammatico P**. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 169(1),84-96, 2015 **IF: 3,906/Citazioni: 9**
  
14. Kortüm F, Caputo V, Bauer CK, Stella L, Ciolfi A, Alawi M, Bocchinfuso G, Flex E, Paolacci S, Dentici ML, **Grammatico P**, Korenke GC, Leuzzi V, Mowat D, Nair LDV, Nguyen TTM, Thierry P, White SM, Dallapiccola B, Pizzuti A, Campeau PM, Tartaglia M, Kutsche K. Mutations in KCNH1 and ATP6V1B2 cause Zimmermann-Laband syndrome. *Nature Genetics*, Jun;47(6):661-7,2015. **IF: 31,616/Citazioni: 42**
  
15. Cazzato D, Castori M, Lombardi R, Caravello F, Dallabella E, Petrucci A, **Grammatico P**, Dordoni C, Colombi M. Small fiber neuropathy is a common feature of Ehlers-Danlos Syndrome. *Neurology*, 12;87(2):155-9, 2016 **IF: 7,592/Citazioni: 13**
  
16. Martinelli-Boneschi F, Colombi M, Castori M, Devigili G, Eleopra R, Malik RA, Ritelli M, Zoppi N, Dordoni C, Sorosina M, **Grammatico P**, Fadavi H, Gerrits MM, Almomani R, Faber CG, Merkies IS, Toniolo D; INGI Network., Cocca M, Doglioni C, Waxman SG, Dib-Hajj SD, Taiana MM, Sassone J, Lombardi R, Cazzato D, Zauli A, Santoro S, Marchi M, Lauria G. COL6A5 variants in familial neuropathic chronic itch. *Brain*. 2017 Mar 1;140(3):555-567 **IF:10,292/Citazioni: 2**

## PARTE XV – RIASSUNTO PRODUZIONE SCIENTIFICA COMPLESSIVA

N. complessivo di lavori	192 (Scopus)
Impact factor complessivo	556,14 (Journal of Citation Reports)
Impact factor ultimi 10 anni	354,065 (Journal of Citation Reports)
Impact factor medio per pubblicazione	2,897 (Journal of Citation Reports)
Totale Citazioni	3.244 (Scopus)
Citazioni medie per pubblicazione	16,896 (Scopus)
Citazioni ultimi 10 anni	2.386 (Scopus)
Hirsch (H) index	30 (Scopus)
Hirsch (H) Index corretto (36 anni di laurea)	0,833 (Scopus)

## PARTE XVI - PRODUZIONE SCIENTIFICA COMPLESSIVA (BANCA DI RIFERIMENTO SCOPUS)

### LAVORI A STAMPA

1. Di Fusco C, Baldi M, **Grammatico P**, D'Alessandro E. [X-linked familial pituitary nanism]. Pathologica. 1983;75 Suppl:174-6. Italian. PubMed PMID: 6680422.
2. Del Porto G, Di Fusco C, Baldi M, **Grammatico P**, D'Alessandro E. Familial centric fission of chromosome 4. J Med Genet, vol.21,n.5,388-391,1984.
3. Del Porto G, **Grammatico P**, Baldi M, Di Fusco C. [Complex balanced translocation]. Minerva Ginecol. 1986 Jan-Feb;38(1-2):101-2. Italian. PubMed PMID: 3960374.
4. Del Porto G, Baldi M, D'Alessandro E, Di Fusco C, D'Innocenzo R, **Grammatico P**, De Matteis C. [Cytogenetic aspects of habitual abortion]. Minerva Ginecol. 1986 Mar;38(3):119-25. Italian. PubMed PMID: 3703363.
5. Mastroberardino G, Sciarra A, Gualtieri R, Di Fusco C, **Grammatico P**, Del Porto G. Unusual vascular malformation of the kidney in both twins of a monozygotic pair: short case report. Acta Genet Med Gemellol (Roma). 1987;36(4):567-70. PubMed PMID: 3454522.
6. Scarpa S, Dominici C, **Grammatico P**, Del Porto G, Raschella G, Castello M, Forni G, Modesti A. Establishment and characterization of a human neuroblastoma cell line. Intern J of Cancer, 43,645-651,1989.
7. Calvieri S, Giustini S, Zampetti M, Cervone F, Giannelli V, Rossi A, **Grammatico P**, Lo Re ML. A case of giant congenital nevus: Prognosis and therapeutical approach. Giornale di Chirurgia plastica ricostruttiva ed estetica,vol.IV,n.1,163-172,1989.
8. **Grammatico P**, Bottoni U, De Sanctis S, Sulli N, Tonanzi T, Carlesimo OA, Del Porto G. A male patient with 48,XXYY chromosoma: importance of distinction from Klinefelter's syndrome. Clinical Genetics 38:74-78,1990.
9. **Grammatico P**, Lo Re ML, Scarpa S, Modesti A, Del Porto G. Human malignant melanoma: significance of chromosomal aberrations. Cancer Genetics and Cytogenetics 48,237-242,1990.
10. **Grammatico P**, Scarpa S, Steindl K, Picardo M, Modesti A, Nazzaro Porro M, Del Porto G. Effect of azelaic acid on viability, ultrastructure and karyotype of melanoma cells in long term culture. The Cancer Journal 4,n.1,39-44,1991.

11. Del Porto G, **Grammatico P**, De Sanctis S, Esposito M, Di Rosa C, Romano C. Balanced complex chromosomal rearrangement (BCCR) with phenotyping effect. *Clinical Genetics* 40:57-61,1991.
12. Del Porto G, Gueli N, Sciarra A, **Grammatico P**, Uccini S, Carmenini G. Congenital heart disease, infertility, malformations: case report. *European Journal of Internal Medicine* 3:n.2:167-170,1992.
13. **Grammatico P**, Modesti A, Steindl K, Scarpa S, Heouaine A, Picardo M, Del Porto G. Lentigo maligna. Cytogenetic, ultrastructural, and phenotypic characterization of a primary cell culture. *Cancer Genet Cytogenet.* 1992 Jun;60(2):141-6. PubMed PMID: 1606557.
14. **Grammatico P**, Cupilari F, Di Rosa C, Falcolini M, Del Porto G. 20p duplication as a result of a parental translocation: family case report and a contribution to the clinical delineation of the syndrome. *Clinical Genetics* 41:285-289,1992.
15. Varesco L, Gismondi V, James R, Robertson M, **Grammatico P**, Groden J, Casarino L, De Benedetti L, Bafico A, Bertario L, et al. Identification of APC gene mutations in Italian adenomatous polyposis coli patients by PCR-SSCP analysis. *Am J Hum Genet.* 1993 Feb;52(2):280-5. PubMed PMID: 8381581; PubMed Central PMCID: PMC1682198.
16. **Grammatico P**, Catricalà C, Potenza C, Amantea A, Roccella M, Roccella F, Eibenschutz, Del Porto G. Cytogenetic findings in 20 melanomas. *Melanoma Research* 3,169-172,1993.
17. **Grammatico P**, Bottoni U, Steindl K, Heouaine A, Carlesimo M, Di Rosa C, De Bernardo C, Del Porto G. Diagnostic and prognostic value of cytogenetic study in lymphomatoid contact dermatitis versus cutaneous T-cell lymphoma. *J of Experimental and Clinical Cancer Research* 12,3,179-183,1993.
18. Varesco L, Gismondi V, James R, De Benedetti L, Heouaine A, Biticchi R, Masetti E, Bertario L, Sala P, **Grammatico P**, et al. APC gene mutations in Italian familial polyposis coli patients. *Cancer Detect Prev.* 1993;17(2):279-81. PubMed PMID: 8402712.
19. Del Porto G, D'Alessandro E, **Grammatico P**, Coghi IM, De Sanctis S, Giambenedetti M, Vaccarella C, Fabi R, Marcano MF, Nicotra M. Chromosome heteromorphisms and early abortion. *Human Reproduction* 8,n.5,755-758,1993.
20. **Grammatico P**, Scarpa S, Picardo M, Steindl K, Nazzaro-Porro M, Del Porto G. Karyotype modifications in human malignant melanoma cell cultures after treatment with azelaic acid. *Mutat Res.* 1993 Jul;300(2):119-23. PubMed PMID: 7685492.
21. **Grammatico P**, Cianciulli AM, Grammatico B, Di Rosa C, Del Porto G. The first cytogenetic study of a sarcomatoid renal cell carcinoma. *Journal of Experimental & Clinical Cancer Research* 12,1,19-21,1993.
22. **Grammatico P**, Balus L, Scarpa S, Varesco L, Di Rosa C, Grammatico B, Del Porto G. Granulomatous slack skin: cytogenetic and molecular analyses. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 72(1),96-100,1994
23. Caligo MA, **Grammatico P**, Cipollini G, Varesco L, Del Porto G, Bevilacqua G. A low NM23.H1 gene expression identifies human melanomas of higher malignancy. *Melanoma Research* 4,3,179-184,1994.
24. **Grammatico P**, Di Rosa C, Roccella M, Falcolini M, Pelliccia A, Roccella F, Del Porto G. Inv dup(15) contribution to the clinical definition of phenotype. *Clinical Genetics* 46(3),233-237,1994.
25. **Grammatico P**, De Sanctis S, Di Rosa C, Cupilari F, Del Porto G. First case of deletion 14q11.2q13: clinical phenotype. *Annales de Génétique* 37(1),30-32,1994.
26. Varesco L, Gismondi V, Presciuttini S, Groden J, Spirio L, Sala P, Rossetti C, De Benedetti L, Bafico A, Heouaine A, **Grammatico P**, Del Porto G, White R, Bertario L, Ferrara GB. Mutation in a splice-donor site of the APC gene in a family with polyposis and late age of colon cancer death. *Human Genetics* 93:281.286,1994.
27. **Grammatico P**, Roccella M, Catricalà C, Roccella F, Bucher S, Mordenti C, Amantea A, Di Rosa C, Del Porto G. Involvement of the 4q21 region in human malignant melanomas. Cytogenetic and immunocytochemical characterization of three primary cell cultures. *The World Journal of Surgery* 19,n.3,350-351,May-June 1995.
28. Messinetti S, Del Porto G, Giacomelli L, Gagliarducci E, **Grammatico P**, Manno A, Fabrizio G, Finizio R, Pulcini A, Granai AV, Porcelli C, Minocchi L, Gabatel R. Sindrome di Gardner: problematiche

- diagnostiche, cliniche e genetiche alla luce di due casi clinici. *Annali Italiani di Chirurgia* 66(4),497-512,1995.
29. Picardo M, **Grammatico P**, Roccella F, Roccella M, Grandinetti M, Del Porto G, Passi S. Imbalance of the antioxidant pool in malignant melanocytes and in normal melanocytes from melanoma patients. *J Invest Dermatol*, 107,(3),322-326,1996.
  30. **Grammatico P**, Lombardo A, Governatori M, Mordenti C, Poscente M, Del Porto G. Trisomy 20 in a papillar urothelial carcinoma of ureter. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 90(2):132-134, 1996.
  31. **Grammatico P**, Celli P, Di Rosa C, Trillò G, Ferrante N, D'Andrea MR, Del Porto G. Cytogenetic analysis of a medulloblastoma in a patient with Morris syndrome. *Journal of Experimental & Clinical Cancer Research* 15(1)1-5,1996
  32. Floridia G, Piantanida M, Minelli A, Dellavecchia C, Bonaglia C, Rossi E, Gimelli G, Croci G, Franchi F, Gilgenkrantz S, **Grammatico P**, Dalprà L, Wood S, Danesino C, Zuffardi O. The same molecular mechanism at the maternal meiosis I procedures mono- and dicentric 8p duplications. *The American Journal of Human Genetics* 58(4):785-796,1996.
  33. Balus L, Manente L, Remotti D, **Grammatico P**, Bellocci M. Granulomatous slack skin. Report of a case and review of the literature. *Am J Dermatopathol* 18(2);199-206,1996.
  34. De Vitis LR, Tedde A, Vitelli F, Ammannati F, Mennonna P, Bono P, Grammatico, **Grammatico P**, Radice P, Bigozzi U, Montali E, Papi L. Analysis of the neurofibromatosis type 2 gene in different human tumors of neuroectodermic origin. *Human Genetic* 97(5):638-641,1996.
  35. **Grammatico P**, Roccella M, Muratore P, Pennesi G, Roccella F, Catricalà C, Del Porto F, Eibenschutz L, Del Porto G. Multiple primary malignant melanoma: cytogenetic study. *J Exp Clin Cancer Res* 15(4):393-397,1996.
  36. Maresca V, Roccella M, Roccella F, Camera E, Del Porto G, Passi S, **Grammatico P**, Picardo M. Increased sensitivity to peroxidative agents as a possible pathogenic factor of melanocyte damage in vitiligo. *J Invest Dermatol* 109(3):310-313,1997.
  37. **Grammatico P**, Spaccini L, Di Rosa C, Cupilari F, Del Porto G. Del(4)(pter→q33: ) case report and review of the literature. *Genetic Counselling* vol. 8, nr.1, 39-42,1997.
  38. **Grammatico P**, Di Rosa C, Rinaldi R, Roccella M, Cupilari F, Sbezzi T, Del Porto G. 2q35qter Duplication Syndrome: Phenotypic Definition. *Genetic Counselling* v. 8, 327-334, 1997.
  39. **Grammatico P**, Eibenschutz L, Roccella F, Amantea A, Roccella M, Catricalà C, Micci F, Del Porto G. Cytogenetic follow-up in a case with a primary cutaneous melanoma and five metastatic lesions. *Pigment Cell Research*,11(5):314-319,1998.
  40. **Grammatico P**, Maresca V, Roccella F, Roccella M, Biondo L, Catricalà C, Picardo M. Incresed sensitivity to peroxidizing agents is correlated with an imbalance of antioxidants in normal melanocytes from melanoma patients. *Experimental Dermatology* 7(4):205-212,1998.
  41. Lulli P, **Grammatico P**, Brioli G, Catricalà C, Morellini M, Roccella M, Mariani B, Pennesi G, Roccella F, Cappellacci S, Trabace S. HLA DR and DQ alleles in Italian patients with melanoma. *Tissue Antigens* 51(3):276-280,1998.
  42. Gismondi V, Stagnaro P, Pedemonte S, Biticchi R, Presciuttini S, **Grammatico P**, Sala P, Bertario L, Groden J, Varesco L. Chain-terminating mutations in the APC gene lead to alterations in APC RNA and protein concentration. *Genes, Chromosome and Cancer* 22(4):278-286,1998.
  43. **Grammatico P**, Roccella M, De Bernardo C, Roccella F, Grammatico B, Rinaldi R, Del Porto G. Detection of a 46,XX,del(3)(p25pter),dup(4)(p16.1pter) by using chromosome microdissection. *Genetic Counselling* 9(4):259-264,1998.
  44. Blasi MA, Roccella F, Balestrazzi E, Del Porto G, De Felice N, Roccella M, Rota R, **Grammatico P**. 3p13 region: a possible location of a tumor suppressor gene involved in uveal melanoma. *Cancer Genetics and Cytogenetics* 108(1):81-83,1999.

45. Picardo M, Maresca V, Eibenschutz L, De Bernardo C, Rinaldi R, **Grammatico P**. Correlation between antioxidants and phototypes in melanocytes cultures. A possible link of physiologic and pathologic relevance. *J Invest Dermatol*, vol.113,424-425,1999.
46. Blasi MA, Maresca V, Roccella M, Roccella F, **Grammatico P**, Balestrazzi E, Picardo M. Antioxidant pattern in uveal melanocytes and uveal melanoma cell cultures. *Invest Opth Vis Sci* 40 (12):3012-3016,1999.
47. **Grammatico P**, Majore S, Marrocco G, Poscente M, Mordenti C, Grammatico B, Del Porto G. 46,XX,der(2)(2pter→2q37::10p13→10pter)[127]/45,X,der(2)t(2;10)(2pter→2q37::10p13→10pter)[23]. Karyotype-phenotype correlation and genetic counselling in complex karyotype. *Genetic Counseling* vol. 10, No. 4,351-358,1999.
48. Blasi MA, Rinaldi R, Renieri A, Petrucci R, De Bernardo C, Bruttini M, **Grammatico P**. Dot-fleck retinopathy in the Alport syndrome. *Am J Ophthalmol* Jul 1;130(1):130-131,2000.
49. Kamnasaran D, O'Brien PCM, Schuffenhauer S, Lupski JR, **Grammatico P**, Ferguson-Smith MA, Cox DW. Defining the breakpoints of proximal chromosome 14q rearrangements from a panel of patients with the use of flow sorted chromosome. *Am J Med Genet*, 102(2):173-182,2001.
50. **Grammatico P**, Binni F, Eibenschutz L, De Bernardo C, Grammatico B, Rinaldi R, Catricalà C. CDKN2A novel mutation in a patient from a melanoma-prone family. *Melanoma Research* 11,5,474-480,2001.
51. Resta N, Stella A, Susca F, Di Giacomo M, Forleo G, Miccolis I, Rossini F.P, Genuardi M, Piepoli A, **Grammatico P**, Guanti G. Two novel mutations and a new STK11/LKB1 gene isoform in Peutz-Jeghers patients. *Human mutation* 20(1):78-79,2002.
52. Majore S. Ricerca, Binni F, Brioli G, **Grammatico P**. Absence of hepcidin gene mutations in 10 Italian patients with primary iron overload". *Hematologica*, 87(2):221-222,2002.
53. Rinaldi R, De Bernardo C, Assumma M, Grammatico B, Buffone E, Poscente M, **Grammatico P**. Cytogenetic and molecular characterization of a de novo 4q24qter duplication: contribution to the associated phenotype. *Am J Med Genet* 118A,122-126,2003.
54. T.P. Dooley, E.V. Curto, R.L. Davis, **P. Grammatico**, E.S. Robinson and T.W. Wilborn. DNA Microarrays and Likelihood Ratio Bioinformatic Methods: Discovery of Human Melanocyte Biomarkers. *Pigment Cell Res.* 16: 245-253,2003.
55. Giorda E, Sibilio L, Martayan A, Moretti S, Venturo I, Mottolese M, Ferrara GB, Cappellacci S, Eibenschutz L, Catricalà C, Grammatico P, Giacomini P. The antigen processing machinery of class I human leukocyte antigens: linked patterns of gene expression in neoplastic cells. *Cancer Res.* 2003 Jul 15;63(14):4119-27.  
PubMed PMID: 12874016.
56. Marrocco G, Poscente M, Majore S, De Bernardo C, Rinaldi R, Del Porto G, Storniello G, **Grammatico P**. Clinical management and molecular cytogenetic characterization in a 45,X/46,X,dic(Y)(q11) patient with severe hypospadias. *J Pediatric Surgery* Aug;38(8):1258-1262, 2003.
57. Liberatore M, Poscente M, Prosperi D, Mancini B, Iurilli AP, Donnetti M, **Grammatico P**. The effects of (99m)Tc-HMPAO-labelled leucocyte scan on human karyotype. *Eur J Nucl Med Mol Imaging.* 30(10):1365-1370,2003.
58. Silvia Majore, Caterina Catricalà, Francesco Binni, Paola De Simone, Laura Eibenschutz, **Paola Grammatico**. CDKN2A: the IVS2-105 A/G intronic mutation found in an Italian patient affected by eight multiple primary melanoma. *Journal of Investigative Dermatology* 122(2),450-451,2004.
59. Majore S, Binni F, Pennese A, De Santis A, Crisi A, **Grammatico P**. HAMP gene mutation p.C70R identified in an Italian patient with severe hereditary hemochromatosis. *Human Mutation* 23(4):400,2004.
60. Lanzara C, Roetto A, Daraio F, Rivard S, Ficarella R, Simard H, Cox T, Cazzola M, Piperno A, Gimenez-Roqueplo AP, **Grammatico P**, Volinia S, Gasparini P and Camaschella C. The spectrum of hemojuvelin gene mutations in 1q-linked juvenile hemochromatosis. *Blood.* 103(11):4317-21, 2004.



61. Rinaldi R, Parisi P, Poscente M, Calvani M, **Grammatico P**. Attention-deficit/hyperactivity disorder, speech delay and neuronal migration disorder associated with trisomy 18 mosaicism. *Genetic Counselling*, 15(3):379-382,2004.
62. Falcidia E, Parano E, Grillo A, Pavone P, Takabayashi H, Trafiletti RR, Scollo P, Dallapiccola B, Grammatico P, Novelli A, Paladini D, Monni G, Gulisano , Scassellati G. Fetal cells in maternal blood: a fold increase in women who have undergone amniocentesis and carry a fetus with down syndrome: a multicentre study. *Neuropediatrics* 35(6):321-324,2004.
63. Majore S, Biolcati G, Barboni L, Cannistraci C, Binni F, Crisi A, Picardo M, **Grammatico P**. ATP2C1 gene mutation analysis in Italian patients with Hailey-Hailey disease. *J Invest Dermatol*. 125 (5), 933-935, 2005.
64. M Cecconi, F Forzano, D Milani, S Cavani, C Baldo, A Selicorni, C Pantaleoni, M Silengo, GB Ferrero, G Scarano, M Della Monica, R Fischetto, **P Grammatico**, S Majore, G Zampino, L. Memo, E Lucci Cordisco, G Neri, M Pierluigi, F Dagna Bricarelli, M Grasso, F Faravelli. Mutation analysis of the NSD1 gene in a group of 59 patients with congenital overgrowth. *Am J Med Genet Apr* 30;134(3):247-53. 2005.
65. Stuppia L., Rinaldi R, Majore S, Binni F, Torrente I, Calzolari E, **Grammatico P**, Dallapiccola B, Screening of mutations in the CFTR gene in 1195 couples entering assisted reproduction technique programs, *European Journal of Human Genetics* 13(8):959-964, 2005.
66. Carta C, Pantaleoni F, Bocchinfuso G, Stella L, Vasta I, Sarkozy A, Digilio C, Palleschi A, Pizzuti A, **Grammatico P**, Zampino G, Dallapiccola B, Gelb BD, Tartaglia M. Germline missense mutations affecting KRAS isoform B are associated with severe Noonan syndrome phenotype. *Am J Hum Genet*. 79:129-135,2006.
67. Martinelli S, Carta , Flex E, Binni F, Lucci Cordisco E, Moretti S, Puxeddu E, Tonacchera M, Pinchera A,<sup>5</sup> McDowell HP, Dominaci C, Rosolen A, Di Rocco C, Riccardi R, Genuardi M, **Grammatico P**, Sorcini M and Tartaglia M. Activating *PTPN11* mutations play a minor role in pediatric and adult solid tumors. *Cancer Genet Cytogenet*. Apr 15;166(2):124-9, 2006.
68. Elia M, Striano P, Fichera M, Gaggero R, Castiglia L, Galesi O, Malacarne M, Pierluigi M, amato C, Musumeci SA, Romano C, Majore s, **Grammatico P**, Zara F, Striano s, Faravelli F. 6q terminal deletion syndrome associated with a distinctive EEG and clinical pattern: a report of five cases. *Epilepsia* 47(5):830-838,2006.
69. Mischiati C, Natali PG, Sereni A, Sibilio L, Giorda E, Cappellacci S, Nicotra S, Mariani G, Di Filippo F, Catricalà C, Gambari R, Grammatico P, Giacomini P. cDNA-Array profiling of melanomas and paired melanocyte cultures. *J Cell Physiol* 207(3):697-705, 2006.
70. Cappellacci S, Martinelli S, Rinaldi R, Martinelli E, Parisi P, Mancini B, Pescosolido R, **Grammatico P**. De novo pure 12q22q24.33 duplication: first report of a case with mental retardation. *Am J Med Genet A*. Jun 1;140(11):1203-7,2006.
71. Striano P, Coppola A, Gaggero R, Fichera M, Castiglia L, Galesi O, Malacarne M, Pierluigi M, Amato C, Musumeci SA, Romano C, Majore S, Grammatico P, Zara F, Striano S, Faravelli F, Elia M. La 6q terminal deletion realizza una sindrome elettroclinica e neuroradiologica peculiare. *Bollettino Lega Italiana contro l'epilessia* (133-134),pp 101-102, 2006
72. Castori M, Brancati F, Rinaldi R, Adami L, Mingarelli R, **Grammatico P**, Dallapiccola B. Antenatal presentation of the Oculo-Auricolo-Vertebral Spectrum (OAVS). *Am J Med Genet A*. Jul 15;140(14):1573-9,2006.
73. Majore S, Milano F, Binni F, Stuppia K, Cerrone A, Tafuri A, De Bernardo C, Palka G, **Grammatico P**. Homozygous p.M172K mutation of the TFR2 gene in an Italian family with type 3 hereditary hemochromatosis and early onset iron overload. *Haematologica*. 2006 Aug;91(8 Suppl):ECR33.
74. Striano P, Malacarne M, Cavani S, Pierluigi M, Rinaldi R, Cavaliere ML, Rinaldi MM, De Bernardo C, Coppola A, Pintaudi M, Gaggero R, Grammatico P, Striano S, Dallapiccola B, Zara F, Faravelli F. Clinical

- phenotype and molecular characterization of 6q terminal deletion syndrome: Five new cases. *Am J Med Genet A*. 2006 Sep 15;140(18):1944-9. PubMed PMID: 16906558.
75. Scarciolla O, Stuppia L, De Angelis M, Murru S, Palka C, Giuliani R, Pace M, Di Muzio A, Torrente I, Morella A, **Grammatico P**, Giacanelli M, Rosatelli M, Uncini A, Dallapiccola B. Simple and efficient quantitative gene dosage of the SMA critical region using the multiple ligation-dependent probe amplification (MLPA) assay. *Neurogenetics*. 2006 Nov;7(4):269-276. Epub 2006 Jul 22.
  76. Borriello, A. Locasciulli, A.M. Bianco<sup>3</sup>, M. Criscuolo, V. Conti, **P. Grammatico**, S. Cappellacci, A Zatterale, F. Morgese, V. Cucciolla, D. Delia, F. Della Ragione, A. Savoia. A novel Leu153Ser mutation of the Fanconi anemia FANCD2 gene is associated with severe chemotherapy toxicity in a pediatric T-cell acute lymphoblastic leukemia. *Leukemia*. Jan;21(1):72-78,2007.
  77. Bernardini L, Capalbo A, D'Avanzo MG, Torrente I, **Grammatico P**, Dell'Edera D, Cavalcanti DP, Novelli A, Dallapiccola B. Five cases of supernumerary small ring chromosomes 1: heterogeneity and genotype-phenotype correlation. *Eur J Med Genet*. 2007 Mar-Apr;50(2):94-102. Epub 2006 Nov 23. PubMed PMID: 17236832.
  78. Castori M, Silvestri E, **Grammatico P**, Dallapiccola B. A triploid fetus further expands etiological heterogeneity in holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma (HDH). *Am J Med Genet A*. 2007 Jun 15;143(12):1391-3.
  79. D'Elia AV, Pellizzari L, Fabbro D, Pianta A, Dovizia MT, Rinaldi R, Grammatico B, **Grammatico P**, Arduino C, Damante G A deletion 3' to the PAX6 gene in familial aniridia cases. *Mol Vis*. 2007 Jul 23;13:1245-50.
  80. Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, Caponetti A, Assumma M, **Grammatico P**. Pai syndromee: first patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 79 (10): 673-9, 2007.
  81. Marrocco G, Bruner E, Vallasciani SA, Majore S, **Grammatico P**. do patients with hypospadias and cryptorchidism share a common phenotype? Case-control study of an Italian paediatric population. *Journal of Pediatric Urology*, 3,477-479,2007.
  82. Baldinotti F, Majore S, Fogli A, Marrocco G, Ghiri P, Vuerich M, Tumini S, Boscherini B, Vetri MG, Scommegna S, Rinaldi R, Simi P, **Grammatico P**. Molecular characterization of six unrelated Italian patients with 5 $\alpha$ -reductase type 2 deficiency. *J Androl*. 2008 Jan-Feb;29(1):20-8. Epub 2007 Jul 3.
  83. Cecconi M, Forzano F, Rinaldi R, Cappellacci S, **Grammatico P**, Faravelli F, Dagna Bricarelli F, Di Maria E, Grasso M. A single nucleotide variant in the FMR1 CGG repeat results in a "pseudodeletion" and is not associated with the fragile X syndrome phenotype. *J Mol Diagn*. 10(3):272-275, 2008.
  84. Castori M, Majore S, **Grammatico P**, Zambruno G. Association of Segmental Neurofibromatosis 1 and Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum in a 24-Year-Old Female. *Eur J Dermatol*. Jan-Feb;18(1):22-5, 2008.
  85. Tomaselli S, Megiorni F, De Bernardo C, Megiulli G, Marrocco G, Inzana F, Grammatico B, Felici A, Mazzilli MC, Majore S and **Grammatico P**. Syndromic true hermaphroditism due to an R-spondin1 (R-SPO1) homozygous mutation. *Hum Mutat*. 2008 Feb;29(2):220-226.
  86. Castori M, Rinaldi R, Angelo C, Zambruno G, **Grammatico P**, Happle R. Phocomatosis cesioflammea with unilateral lipohypoplasia. *Am J Med Genet A*. Feb 15;146A(4):492-495,2008.
  87. Castori M, Rinaldi R, Capocaccia P, Roggini M, **Grammatico P**. VACTERL association and maternal diabetes: a possibile causal relationship? *Birth Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. Mar;82(3):169-72 2008.
  88. Majore S, , De Simone P, Crisi A, Eibenschutz L, Binni F, Antigoni I, De Bernardo C, Catricalà C, **Grammatico P**. CDKN2A/CDK4 molecular study on 155 Italian subjects with familial and/or primary multiple melanoma. *Pigment Cell Melanoma Res*. Apr;21(2):209-1, 2008.
  89. Pedace L, Majore S, Megiorni F, Binni F, De Bernardo C, Antigoni I, Preziosi N, Mancini B, Mazzilli MC, **Grammatico P** Identification of a novel duplication in the APC gene using multiple ligation probe amplification (MLPA) in a patient with classic FAP. *Cancer Genet Cytogenet*. Apr 15;182(2):130-5, 2008.

90. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, **Grammatico P**. Tibial Developmental Field Defect is the most Common Lower Limb Malformation Pattern in VACTERL Association. *Am J Med Genet A*. May 15;146A(10):1259-66,2008.
91. Putignani L, Raffa S, Pescosolido R, Aimati L, Signori F, Torrisi MT, **Grammatico P**. Alterations of expression levels of the oxidative phosphorylation system (OXPHOS) in breast cancer cell mitochondria. *Breast Cancer Res Treat*. 110(3):439-452,2008.
92. Castori M, Covaciu C, Rinaldi R, **Grammatico P**, Paradisi M. A rare cause of syndromic hypotrichosis: Nicolaides-Baraitser syndrome. *J Am Acad Dermatol* 59, n. 5, S92-S98, 2008.
93. Castori M, Majore S, Binni F, **Grammatico P**. Paradoxical association of extensive nevus flammeus together with unilaterale lower limb and breast hypoplasia. *Am J Med Genet A* 149A(2):266-7,2009.
94. Castori M, Rinaldi R, Barboni L, Tanzilli P, Bamshad M, **Grammatico P**. Juvenile Macular Dystrophy and Forearm Pronation-Supination Restriction Presenting with Features of Distal Arthrogyposis Type 5. *Am J Med Genet A*. 149A (3):482-6, 2009.
95. Rossetti R, Di Pasquale E, Marozzi A, Bione S, Toniolo D, **Grammatico P**, Nelson LM, Beck-Peccoz P, Persani L. BMP15 mutations associated with primary ovarian insufficiency cause a defective production of bioactive protein. *Human Mutation* 30(5):804-810,2009.
96. Pedace L, Castori M, Binni F, Pingi A, Grammatico B, Scommegna S, Majore S, **Grammatico P**. A novel heterozygous SOX2 mutation causing anophthalmia/microphthalmia with genital anomalies. *Eur J Med Genet* 52(4):273-276,2009.
97. Castori M, Barboni L, Duncan PJ, Paradisi M, Laino L, De Bernardo C, Robinson DO, **Grammatico P**. Darier disease, multiple bone cysts and anidridi due to double de novo heterozygous mutations in ATP2A2 and PAX6. *Am J Med Genet* 149A(8):1768-72,2009.
98. Andreani M, Radio FC, Testi M, De Bernardo C, Troiano M, Majore S, Bertucci P, Polchi P, Lucarelli G, **Grammatico P**. Association of Hpcidin promoter c.-528A>G variant in iron overload in thalassemia major. *Hematologica* 94(9):1293-1296,2009.
99. Castori M, Silvestri E, Pedace L, Marseglia G, Tempera A, Antogni I, Torricelli F, Majore S, **Grammatico P**. Fontaine-Ferroux syndrome: a recognizable craniosynostosis syndrome with nail, skeletal, abdominal and central nervous system anomalies. *Am J Med Genet A*, 149A(10)2193-9,2009.
100. Majore S, Binni F, **Grammatico P**. Genetic hereditary hemochromatosis. *Annali Degli Ospedali San Camillo e Forlanini* 11(4), pp.214-223.
101. Ricerca BM, Radio FC, De Marinis L, De Bernardo C, Castori M, Sacco E, **Grammatico P**, Majore S. Natural history of TRF2-related hereditary hemochromatosis in a 47-yr-old Italian patient. *European Journal of Haematology*,83(5):494-6, 2009.
102. Lètocart E, Le Gac G, Majore S, Ka C, Radio FC, Gourlaouen I, De Bernardo C, Féerec C, **Grammatico P**. A novel missense mutation SLC40A1 results in resistance to hepcidin and confirms phenotypic heterogeneity of the ferroportin disease. *British Journal of Haematology* 147(3):379-85,2009.
103. Cialfi S, Oliviero C, Ceccarelli S, Marchese C, Barbieri L, Biolcati G, Uccelletti D, Palleschi C, Barboni L, De Bernardo C, **Grammatico P**, Magrelli A, Salvatore M, Taruscio D, Frati L, Gulino A, Screpanti I, Talora C. Complex multipathways alterations and oxidative stress are associated with Hailey-Hailey disease. *Br J Dermatol*. Mar;162(3):518-26, 2010.
104. Castori M, Annessi G, Castiglia D, Buffa V, Paradisi A, Cascone P, Zambruno G, **Grammatico P**, Paradisi M. Systematized organoid epidermal nevus with eccrine differentiation, multiple facial and oral congenital scars, gingival synechiae and blepharophimosis: a novel epidermal nevus syndrome. *Am J Med Genet A*. Jan;152A(1):25-31, 2010.
105. Castori M, Silvestri E, Cappellacci S, Binni F, Sforzolini GS, **Grammatico P**. Sirenomelia and VACTERL association in the offspring of a woman with diabetes. *Am J Med Genet A*. Jul;152A(7):1803-7, 2010.

106. Castori M, Camerota F, Celletti C, Danese C, Santilli V, Saraceni VM, **Grammatico P**. Natural history and manifestations of the hypermobility type Ehlers-Danlos syndrome: a pilot study on 21 patients. *Am J Med Genet A*, Mar;152A(3):556-64, 2010.
107. Castori M, Camerota F, Celletti C, **Grammatico P**, Padua L. Quality of life in the classic and hypermobility types of Ehlers-Danlos Syndrome. *Annals of Neurology* Jan;67(1):145-6, 2010.
108. Giordano F, Abballe A, De Felip E, di Domenico A, Ferro F, **Grammatico P**, Ingelido AM, Marra V, Marrocco G, Vallasciani S, Figà-Talamanca I. Maternal exposures to Endocrine Disrupting Chemicals (EDCs) and Hypospadias in the offspring. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. Apr;88(4):241-50, 2010.
109. Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, **Grammatico P**, the International JSRD Study Group, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Human Mutation*, May;31(5):E1319-31, 2010.
110. Castori M, Laino L, Briganti V, Pedace L, Zampini A, Marconi M, Grammatico B, Buffone E, Grammatico P. Jejunal atresia and anterior chamber anomalies: Further delineation of the Strømme syndrome. *Eur J Med Genet*. 2010 May-Jun;53(3):149-52. doi: 10.1016/j.ejmg.2010.02.005. Epub 2010 Feb 26. PubMed PMID: 20219704.
111. Binni F, Antignoni I, De Simone P, Majore S, Silipo V, Crisi A, Amantea A, Pacchiarini D, Castori M, De Bernardo C, Catricalà C, **Grammatico P**. Novel and Recurrent p14ARF Mutations in Italian Familial Melanoma. *Clin Genet*. Jun;77(6):581-6, 2010.
112. Castori M, Valiante M, Ritelli M, Preziosi N, Colombi M, Paradisi M, **Grammatico P**. Palmoplantar keratoderma, pseudo-ainhum, and universal atrichia: A new patient and review of the palmoplantar keratoderma-congenital alopecia syndrome. *A J. Med Genet A*. Aug;152A(8):2043-7, 2010.
113. Castori M, Camerota F, Celletti C, **Grammatico P**, Padua L. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and the excess of affected females: possible mechanisms and perspectives. *Am J Med Genet A*. 2010 Sep;152A(9):2406-8.
114. Giuliani R, Antonucci I, Torrente I, **Grammatico P**, Palka G, Stuppia L. Identification of the second CFTR mutation in patients with congenital unilateral absence of vas deferens undergoing ART protocols *Asian Journal of Andrology*;12(6):819-826, 2010.
115. Castori M, Cascone P, Valiante M, Laino L, Iannetti G, Hennekam RC, **Grammatico P**. Elshahy-Waters syndrome: Evidence for autosomal recessive inheritance. *Am J Med Genet A*. Nov;152A(11):2810-5, 2010.
116. Camerota F, Celletti C, Castori M, **Grammatico P**, Padua. Neuropathic pain is a common features in Ehlers-Danlos syndrome. *J Pain Symptom Manage* Jan 41(1)e2-4, 2011.
117. Castori M, Cascone P, Brinelli M, Iannetti G, **Grammatico P**. The Nosology of Richieri-Costa/Guion-Almeida Syndrome(s) *Am J Med Genet A*. 155(A):398-402, 2011.
118. Tomaselli S, Megiorni F, Lin L, Mazzilli MC, Gerrelli D, Majore S, **Grammatico P**, Achermann JC. Human RSP01/R-spondin1 is expressed during early ovary development and augments  $\beta$ -catenin signaling. *Plosone* Jan 28;6(1):e16366, 2011.
119. Pedace L, Barboni L, Pozzetto E, Amantea A, Zambruno G, Preziosi N, Benedicenti F, Boni S, De Brasi D, Ferraro C, De Bernardo C, Castori M, **Grammatico P**. Molecular Characterization of 11 Italian Patients with Darier Disease. *European Journal of Dermatology*, 21(3)334-8, 2011.
120. Pedace L, Castiglia D, De Simone P, Castori M, De Luca N, Amantea A, Binni F, Majore S, Zambruno G, Catricalà C, Grammatico P. AXIN2 Germline mutations are rare in familial melanoma. *Genes, Chromosomes and Cancer*, May;50(5):370-3 2011.

121. Celletti C, Castori M, Galli M, Rigoldi C, **Grammatico P**, Albertini G, Camerota F. Evaluation of balance and improvement of proprioception by repetitive muscle vibration in a 15-year-old girl with joint hypermobility syndrome. *Arthritis Care Res* May 63(5):775-9,2011.
122. Giancotti A, Castori M, Spagnuolo A, Binni F, D'Ambrosio V, Pasquali G, Pizzuti A, **Grammatico P** Early ultrasound suspect of thanatophoric dysplasia followed by first trimester molecular diagnosis. *Am J Med Genet A*. 2011 Jul;155A(7):1756.
123. Castori M, Sarazani S, Binni F, Pezzella FR, Cruciani G, **Grammatico P**. Monozygotic twin discordance for phacomatosis cesioflammea further supports the post-zygotic mutation hypothesis. *Am J Med Genet A*. Sep;155(9):2253-6,2011.
124. Danese C, Castori M, Celletti C, Amato S, Lo Russo C, **Grammatico P**, Camerota F. Screening for celiac disease in the joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Am J Med Genet A*. Sep;155(9):2314-6,2011.
125. Castori M, Celletti C, Camerota F, **Grammatico P**. Chronic fatigue syndrome is commonly diagnosed in patients with Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type/joint hypermobility syndrome. *Clin Exp Rheumatol*. May-Jun;29(3):597-8,2011.
126. Pedace L, De Simone P, Castori M, Sperduti I, Silipo V, Eibenschutz L, De Bernardo C, Buccini P, Moscarella E, Panetta C, Ferrari A, **Grammatico P**, Catricalà C. Clinical features predicting identification of CDKN2A mutations in Italian patients with familial cutaneous melanoma. *Cancer Epidemiol*. Dec;35(6):e116-120,2011.
127. Celletti C, Castori M, La Torre G, **Grammatico P**, Morico G, Camerota F. Reassessment of oral frenula in Ehlers-Danlos syndrome: a study of 32 patients with hypermobility type. *Am J Med Genet A*. Dec; 155A(12):3157-9,2011.
128. Castori M, Sperduti I, Celletti C, Camerota F, **Grammatico P**. Symptom and joint mobility progression in the joint hypermobility syndrome (Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type) *Clin Exp Rheumatol*. Nov-Dec;29(6):998-1005,2011.
129. Castori M, Scarciolla O, Morlino S, Manente L, Biscaglia A, Fragasso A, **Grammatico P**. Whorled hairless nevus of the scalp, linear hyperpigmentation, and telangiectatic nevi of the lower limbs: a novel variant of the "phacomatosis complex". *Am J Med Genet A*. Feb;158A(2):445-9,2012.
130. Novelli A, Grati FR, Ballarati L, Bernardini L, Bizzoco D, Camurri L, Casalone R, Cardarelli L, Cavalli P, Ciccone R, Clementi M, Dalprà L, Gentile M, Gelli G, **Grammatico P**, Malacarne M, Nardone AM, Pecile V, Simoni G, Zuffardi O, Giardino D. Microarray application in prenatal diagnosis: a position statement from the cytogenetics working group of the Italian Society of Human Genetics (SIGU), November 2011. *Ultrasound Obstet Gynecol*. Apr;39(4):384-8,2012.
131. Novelli A, Grati FR, Ballarati L, Bernardini L, Bizzoco D, Camurri L, Casalone R, Cardarelli L, Cavalli P, Ciccone R, Clementi M, Dalprà L, Gentile M, Gelli G, **Grammatico P**, Malacarne M, Nardone AM, Pecile V, Simoni G, Zuffardi O, Giardino D. Reply. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 39 (5), pp. 604-606.
132. Putignani L, Raffa S, Pescosolido R, Rizza T, Del Chierico F, Leone L, Aimati L, Signore F, Carrozzo R, Callea F, Torrisi MR, **Grammatico P**. Preliminary evidences on mitochondrial injury and impaired oxidative metabolism in breast cancer. *Mitochondrion*. 12,3:363-369,2012.
133. Castori M, Ritelli M, Zoppi N, Molisso L, Chiarelli N, Zaccagna F, **Grammatico P**, Colombi M. Adult presentation of arterial tortuosity syndrome in a 51-year-old woman with a novel homozygous c.1411+1G>A mutation in the SLC2A10 gene. *Am J Med Genet A*. 158(A), 1164-9, 2012.
134. Castori M, Morrone A, Kanitakis J, **Grammatico P**. Genetic skin diseases predisposing to basal cell carcinoma. *Eur J Dermatol*. May-June,22(3):299-309,2012.
135. Cozzolino A.M., Pedace L., De Bernardo C., Castori M., De Simone P., Preziosi N., Sperduti I., Panetta C., Mogini V., Morrone A, Catricalà C., **Grammatico P**. Analysis of the miR-34a Locus in 62 Patients with Familial Cutaneous Melanoma Negative for CDKN2A/CDK4 Screening. *Familial Cancer* Jun;11(2):201-208,2012.

136. Saredi S, Ardisson A, Ruggieri A, Mottarelli E, Farina L, Rinaldi R, Silvestri E, Gandioli C, D'Arrigo S, Salerno F, Morandi L, **Grammatico P**, Pantaleoni C, Moroni I, Mora M. Novel POMGNT1 point mutations and intragenic rearrangements associated with muscle-eye-brain disease. *J Neurol SciJ* 15;318(1-2):45-50,2012.
137. Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, **Grammatico P**. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet A*. 158A(8):2055-2070, 2012.
138. Celletti C, Castori M, **Grammatico P**, Camerota F. Evaluation of lower limb disability in joint hypermobility syndrome. *Rheumatol Int*. May,63(5)755-759,2011.
139. Gharbiya M, Moramarco A, Castori M, Parisi F, Celletti C, Marengo M, Mariani I, **Grammatico P**, Camerota F. Ocular features in joint hypermobility syndrome/ Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type: a clinical and in vivo confocal microscopy study. *Am J Ophthalmol*. Sep;154(3):593-600,2012
140. Castori M, Morlino S, Dordoni C, Celletti C, Camerota F, Ritelli M, Morrone A, Venturini M, **Grammatico P**, Colombi M. Gynecologic and obstetric implications of the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type) in 82 Italian patients. *Am J Med Genet A*. Sep;158A(9):2176-2182,2012.
141. Majore S, Ricerca BM, Radio FC, Binni F, Cosentino I, Gallusi G, De Bernardo C, Morrone A, **Grammatico P**. Type 3 hereditary hemochromatosis in a patient from sub-Saharan Africa: Is there a link between African iron overload and TFR2 dysfunction? *Blood Cells Mol Dis* Jan;50(1):31-2,2013.
142. Puntervoll HE, Yang XR, Vetti HH, Bachmann IM, Avril MF, Catricalà C, Ghiorzo P, **Grammatico P**, Harland M, Hayward NK, Jouary T, Pjanova D, Soufir N, Steine SJ, Stratigos AJ, Newton-Bishop J, Goldstein AM, Akslen LA & Molven A. Melanoma prone families with CDK4 Germline Mutations: Phenotypic profile and association with MC1R variants. *J Med Genet*. Apr;50(4):264-70,2013.
143. Resta N, Stella A, Lenato G, Pierannunzio D, Capocaccia R, Bagnulo R, Lastella P, Susca F, Bozzao C, Sabba C, Urso E, Sala P, Fornasarig M, **Grammatico P**, Piepoli A, Host C, Turchetti D, Viel A, Memo L, Giunti L, Stigliano V, Varesco L, Bertario L, Genuardi M, Lucci Cordisco M, Tibiletti MG, Di Gregorio C, Ponz de Leon M. Cancer risk associated with STK11/LKB1 germline mutations in Peutz-Jeghers Syndrome patients: results of an Italian multicenter study. *Dig Liver Dis*. Jul;45(7):606-11,2013.
144. Lambert de Rouvroit C, Charlier C, Lederer D, De Glas V, De Vuyst E, Dargent JL, **Grammatico P**, Binni F, Rousseau C, Hennecker JL, Nikkels AF, Poumay Y. In vitro reconstruction of epidermis from primary Darier's disease keratinocytes replicates the histopathological phenotype. *J Dermatol Sci*. Aug;71(2):138-40,2013.
145. Guarino N, Scommegna S, Majore S, Rapone AM, Ungaro L, Morrone A, **Grammatico P**, Marrocco GA. Vaginoplasty for disorders of sex development. *Front Endocrinol (Lausanne)*. Mar 11;4:29,2013.
146. Bottillo I, Castori M, De Bernardo C, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, Scassellati GS, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L, **Grammatico P**. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a RBM8A hypomorphic allele: a case report. *BMC Res Notes*. Sep 22;6:376,2013.
147. Castori M, Valiante M, Pascolini G, Leuzzi V, Pizzuti A, **Grammatico P**. Clinical and genetic study of two patients with Zimmermann-Laband syndrome and literature review. *Eur J Med Genet*. Oct;56(10):570-6,2013.
148. Castori M, Morlino S, Radio FC, De Bernardo C, **Grammatico P**. The "old theme" of variability versus transitory phenotypes in thanatophoric dysplasia type 1: two 19-week-old fetuses with ("San Diego" variant) and without ragged metaphyses due to the same FGFR3 mutation. *Am J Med Genet A*. Oct;161(10):2675-7,2013.

149. Castori M, Morlino S, Celletti C, Ghibellini G, Bruschini M, **Grammatico P**, Blundo C, Camerota F. Re-writing the natural history of pain and related symptoms in the joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet A*. Dec;161(12):2989-3004,2013.
150. Lora V, Cota C, **Grammatico P**, Pedace L, Kerl H, Cerroni L. Comedonal Darier disease: Report of 2 cases. *J Am Acad Dermatol*. Dec;69(6):e307-9, 2013.
151. Pedace L, Cozzolino AM, Barboni L, De Bernardo C, Grammatico P, De Simone P, Buccini P, Ferrari A, Catricalà C, Colombo T, Donati P, Morrone A. A novel variant in the 3' untranslated region of the CDK4 gene: interference with microRNA target sites and role in increased risk of cutaneous melanoma. *Cancer Genet*. Apr;207(4):168-9,2014.
152. Tremante E, Ginebri A, Lo Monaco E, Benassi B, Frascione P, **Grammatico P**, Cappellacci S, Catricalà C, Arcelli D, Di Filippo F, Natali PG, Mottolese M, Visca P, Benevolo M, and Giacomini P. A melanoma immune response signature including Human Leukocyte Antigen (HLA)-E. *Pigment Cell Melanoma Res*. Jan;27(1):103-12,2014.
153. Basile E, Ramieri V, Papoff P, Castori M, **Grammatico P**, Bianca C, Angeletti D, Cascone P. Fast and early mandibular osteogenetic distraction in a 24-day-old female newborn with Larsen syndrome. *J Craniofac Surg*. May;25(3):e304-7,2014.
154. Castori M, Bottillo I, D'Angelantonio D, Morlino S, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, **Grammatico P**. A 22-Week-Old Fetus with Nager Syndrome and Congenital Diaphragmatic Hernia due to a Novel SF3B4 Mutation. *Mol Syndromol*. 2014 Aug;5(5):241-4,2014.
155. Matteocci A, Mancuso T, Moschetti A, Collaretti A, Castagna K, Spaccino C, Hutchinson T, **Grammatico P**, Pierelli L. Three missense mutations found in the KEL gene lead to K(mod) or K(0) red blood cell phenotypes. *Transfusion*. 54(12):3216-3221,2014.
156. Caputo V, Bocchinfuso G, Castori M, Traversa A, Pizzuti A, Stella L, **Grammatico P**, Tartaglia M. Novel SMAD4 mutation causing Myhre syndrome. *Am J Med Genet A*. 164(7):1835-1840,2014.
157. Barzi C, Vecchiato C, Catalano M, **Grammatico P**, Moschetti A. Detection of a novel HLA-B allele, HLA-B\*08:111, in an Italian bone marrow donor. *Tissue Antigens*. Jan;83(1):57-9,2014.
158. Castori M, Morlino S, **Grammatico P**. Towards a re-thinking of the clinical significance of generalized joint hypermobility, joint hypermobility syndrome, and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet A*. 164A(3):588-90,2014.
159. Radio FC, Majore S, Binni F, Valiante M, Ricerca BM, De Bernardo C, Morrone A, **Grammatico P**. TFR2-related hereditary hemochromatosis as a frequent cause of primary iron overload in patients from Central-Southern Italy. *Blood Cells Mol Dis*. Feb-Mar;52(2-3):83-7,2014.
160. Castori M, Morlino S, Ritelli M, Brancati F, De Bernardo C, Colombi M, **Grammatico P**. Late diagnosis of lateral meningocele syndrome in a 55-year-old woman with symptoms of joint instability and chronic musculoskeletal pain. *Am J Med Genet A*. Feb; 164(2):528-534,2014.
161. De Rocco D, Bottega R, Cappelli E, Cavani S, Criscuolo M, Nicchia E, Corsolini F, Greco C, Borriello A, Svahn J, Pillon M, Mecucci C, Casazza G, Verzegnassi F, Cugno C, Locasciulli A, Farruggia P, Longoni D, Ramenghi U, Barberi W, Tucci F, Perrotta S, **Grammatico P**, Hanenberg H, Della Ragione F, Dufour C, Savoia A. Molecular analysis of Fanconi anemia: the experience of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology. *Haematologica*. 99(66):1022-31,2014.
162. Pedace L, Laino L, Preziosi N, Valentini MS, Scommegna S, Rapone AM, Guarino N, Boscherini B, De Bernardo C, Marrocco G, Majore S, **Grammatico P**. Longitudinal hormonal evaluation in a patient with disorder of sexual development, 46,XY karyotype and one NR5A1 mutation. *Am J Med Genet A*. Nov;164A(11):2938-2946,2014.
163. Castori M, Dordoni C, Valiante M, Sperduti I, Ritelli M, Morlino S, Chiarelli N, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Nosology and inheritance pattern(s) of joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A study of intrafamilial and interfamilial variability in 23 Italian pedigrees. *Am J Med Genet A*. Dec;164(12):3010-20,2014.

164. Kortüm F, Caputo V, Bauer CK, Stella L, Ciolfi A, Alawi M, Bocchinfuso G, Flex E, Paolacci S, Dentici ML, Grammatico P, Korenke GC, Leuzzi V, Mowat D, Nair LDV, Nguyen TTM, Thierry P, White SM, Dallapiccola B, Pizzuti A, Campeau PM, Tartaglia M, Kutsche K. Mutations in *KCNH1* and *ATP6V1B2* cause Zimmermann-Laband syndrome. *Nature Genetics*, Jun;47(6):661-7,2015.
165. Morlino S, Castori M, Servadei F, Laino L, Silvestri E; Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, **Grammatico P**. Oropharyngeal teratoma, oral duplication, cervical diplomyelia and anencephaly in a 22-week fetus: A review of the craniofacial teratoma syndrome. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 103,6,554,566,2015.
166. Radio FC, Majore S, Aurizi C, Sorge F, Biolcati G, Bernabini S, Giotti I, Torricelli F, Giannarelli D, De Bernardo C, **Grammatico P**. Hereditary hemochromatosis type 1 phenotype modifiers in Italian patients. The controversial role of variants in *HAMP*, *BMP2*, *FTL* and *SLC40A1* genes. *Blood Cells Mol Dis*. Jun;55(1):71-5,2015.
167. Castori M, Bottillo I, Laino L, Morlino S, Grammatico B, **Grammatico P**. An Additional Patient With 3q27.3 Microdeletion Syndrome. *J Child Neurol*. Mar;30(4)=:500-504, 2015.
168. Mauri L, Franzoni A, Scarcello M, Sala S, Garavelli L, Modugno A, **Grammatico P**, Patrosso MC, Piozzi E, Del Longo A, Gesu GP, Manfredini E, Primignani P, Damante G, Penco S. *SOX2*, *OTX2* and *PAX6* analysis in subjects with anophthalmia and microphthalmia. *Eur J Med Genet*. 58(2),66-70,2015.
169. Marrocco G, Grammatico P, Vallasciani S, Gulia C, Zangari A, Marrocco F, Bateni ZH, Porrello A, Piergentili R. Environmental, parental and gestational factors that influence the occurrence of hypospadias in male patients *J Pediatric Urol* 11(1),12-19, 2015.
170. Castori M, Dordoni C, Morlino S, Sperduti I, Ritelli M, Valiante M, Chiarelli N, Zanca A, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, **Grammatico P**, Colombi M. Spectrum of mucocutaneous manifestations in 277 patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 169(1), 43-53,2015.
171. Castori M, Morlino S, Ghibellini G, Celletti C, Camerota F, **Grammatico P**. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 169(1),84-96, 2015.
172. Castori M, Morlino S, Pascolini G, Blundo C, **Grammatico P**. Gastrointestinal and nutritional issues in joint hypermobility syndrome/ehlers-danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 169(1),54-75,2015.
173. Castori M, Pascolini G, Parisi V, Sana ME, Novelli A, Nurnberg P, IAscone M, **Grammatico P**. Microcephaly, ectodermal dysplasia, multiple skeletal anomalies and distinctive facial appearance: delineation of cerebro-dermato-osseous-dysplasia. *Am J Med Genet A*, 167(4),842-851,2015.
174. Caruso M, Ferranti F, Corano Scheri K, Dobrowolny G, Ciccarone F, **Grammatico P**. Catizone A, Ricci G. R-Spondin 1/Dickkopf-1/Beta-Catenin Machinery Is involved in testicular embryonic angiogenesis. *PLoS ONE* Apr 24;10(4): e0124213.,2015.
175. Vetro A, Dehghani MR, Kraoua L, Giorda R, Beri S, Cardarelli L, Merico M, Manolagos E, Bustamante AP, Castro A, Radi O, Camerino G, Brusco A, Sabaghian M, Sofocleous C, Forzano F, Palumbo P, Palumbo O, Calvano S, Zelante L, **Grammatico P**, Giglio S, Basly M, Chaabouni M, Carella M, Russo G, Bonaglia MC, Zuffardi O. Testis development in the absence of *SRY*: chromosomal rearrangements at *SOX9* and *SOX3*. *Eur J Hum Genet*. Aug;23(8):1025-1032,2015.
176. Castori M, Bottillo I, Morlino S, Barone C, Cascone P; Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, **Grammatico P**, Laino L. Variability in a three-generation family with pierre robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia, and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of *SOX9*, and including *KCNJ2* and *KCNJ16*. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. Jan;106(1):61-8,2016.



177. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Pizzuti A, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, **Grammatico P**. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Gene*. Feb 15;577(2):227-35,2016.
178. Castori M, Servadei F, Laino L, Pascolini G, Fabbri R, Cifani AE, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, **Grammatico P**. Axial skeletogenesis in human autosomal aneuploidies: A radiographic study of 145 second trimester fetuses. *Am J Med Genet A*. Mar;170(3):676-87,2016.
179. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, **Grammatico P**. Prediction and visualization data for the interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Data Brief*, Mar 10;7:607-13,2016.
180. Cosentino I, Zeri F, Swann PG, Majore S, Radio FC, Palumbo P, **Grammatico P**, Petitti V. Hyperferritinemia-cataract syndrome: long term ophthalmic observation in an Italian family. *Ophthalmic Genet Sep*;37(3):318-22,2016.
181. Cazzato D, Castori M, Lombardi R, Caravello F, Dallabella E, Petrucci A, **Grammatico P**, Dordoni C, Colombi M. Small fiber neuropathy is a common feature of Ehlers-Danlos Syndrome. *Neurology*, 12;87(2):155-9, 2016.
182. Castori M, Morlino S, Sana ME, Paradisi M, Tadini G, Angioni A, Malacarne M, **Grammatico P**, Iascone M, Forzano F. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL RAPL1 intragenic rearrangement. *Clin Exp Dermatol Aug*;41(6):632-5,2016.
183. Bottillo I, Giordano C, Cerbelli B, D'Angelantonio D, Lipari M, Polidori T, Majore S, Bertini E, D'Amico A, Giannarelli D, De Bernardo C, Masuelli L, Musumeci F, Avella A, Re F, Zachara E, d'Amati G, **Grammatico P**. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review. *Cardiovasc Pathol Jul 25*;25(5):423-431,2016.
184. Laino L, Bottillo I, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, **Grammatico P**. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL RAPL1 intragenic rearrangement. *Eur J Paediatr Neurol Nov*;20(6):971-976,2016.
185. Chiabrando D, Castori M, di Rocco M, Voigt M, Gießelmann S, Di Capua M, Madeo A, **Grammatico P**, Hübner CA, Altruda F, Silengo L, Tolosano E and Kurth I. Mutations in the heme exporter flvcr1 cause sensory neurodegeneration with loss of pain perception. *PLOS Genetics Dec 6*;12(12):e1006461, 2016.
186. Martinelli-Boneschi F, Colombi M, Castori M, Devigili G, Eleopra R, Malik RA, Ritelli M, Zoppi N, Dordoni C, Sorosina M, **Grammatico P**, Fadavi H, Gerrits MM, Almomani R, Faber CG, Merkies IS, Toniolo D; INGI Network., Cocca M, Doglioni C, Waxman SG, Dib-Hajj SD, Taiana MM, Sassone J, Lombardi R, Cazzato D, Zauli A, Santoro S, Marchi M, Lauria G. COL6A5 variants in familial neuropathic chronic itch. *Brain*. 2017 Mar 1;140(3):555-567.
187. Picci F, Morlino S, Castori M, Buffone E, De Luca A, **Grammatico P**, Guida V. Identification of a second HOXA2 nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology. *Clin Genet*. May;91(5):774-779,2017.
188. Castori M, Morlino S, Ungelenk M, Pareyson D, Salsano E, **Grammatico P**, Tolosano E, Kurth I, Chiabrando D. Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa coexisting with sensory-autonomic neuropathy and leukemia due to the homozygous p.Pro221Ser FLVCR1 mutation. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet Oct*;174(7):732-739, 2017.
189. Gerbino A, Bottillo I, Milano S, Lipari M, Morlino S, Mola MG, Procino G, Re F, Zachara E, **Grammatico P**, Svelto M, Carosino M Functional characterization of a novel truncating mutation in Lamin A/C gene in a family with a severe cardiomyopathy with conduction defects. *Cellular Physiology and Biochemistry* accettato ottobre 2017.

190. Ritelli M, Morlino S, Giacomuzzi E, Bernardini L, Torres B, Santoro G, Ravasio V, Chiarelli N, D'Angelantonio D, Novelli A, **Grammatico P**, Colombi M, Castori M. A recognizable systemic connective tissue disorder with polyvalvular heart dystrophy and dysmorphism associated with TAB2 mutations. *Clin Genet.* 93,1,126-133,2018.
191. Majore S, Bonaccorsi di Patti MC, Valiante M, Polticelli F, Cortese A, Di Bartolomeo S, De Bernardo C, De Muro M, Faienza F, Radio FC, **Grammatico P**, Musci G. Characterization of three novel pathogenic SLC40A1 mutations and genotype/phenotype correlations in 7 Italian families with type 4 hereditary hemochromatosis. *Biochim Biophys Acta.* 1864(2):464-470,2018.
192. D'Andrea E, Lagerberg T, de Vito C, pitini E, Marzuillo A, Vacchio MR, **Grammatico P**, Villari P. Patient experience and utility of genetic information: a cross-sectional study among patients tested for cancer susceptibility and thrombophilia. *Europ J Hum Genet* 26 Jan, 1-9, 10.1038/s41431-017-0083-1, 2018.

### **EDITORIALI**

- A. G. Del Porto, **P. Grammatico**. *Genetica e Medicina. Contributi allo studio della patologia umana.* ETAS Ed. 1994.

### **CAPITOLI DI LIBRI**

1. G. Del Porto, P. Grammatico. *Fondamenti di Genetica per la medicina interna. Progressi 1989-1994 del Trattato Italiano di Medicina Interna* diretto dal Prof. Paolo Introzzi.
2. G. Del Porto, P. Grammatico. *Capitolo: L'importanza della genetica medica nella prevenzione.* Bioetica (Carlo Romano, Goffredo Grassani) Edito dalla UTET, 1995.
3. G. Del Porto, P. Grammatico. *Capitolo: Genetica Medica,* Teodori 2000, ED. SEU, Roma.
4. G. Del Porto, P. Grammatico. *Capitolo: Consulenza di genetica e medicina preventiva,* AKOS, *Enciclopedia Pratica di Medicina,* Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS Parigi, 1;1170-1175, 2001.
5. Blasi MA and Grammatico P. *Uveal melanoma: a model for exploring fundamental cancer biology.* Editor MJ Jager, Taylor and Francis publishers, 2003.
6. Dallapiccola B, P. Grammatico. *Capitolo: Citogenetica,* *Trattato Italiano di Medicina di Laboratorio,* Piccin, vol. VIII/2, 2006.
7. Castori M, Grammatico P. *Cause genetiche dell'infertilità maschile.* *Biotecnologie della riproduzione umana.* Gandini L, Lenzi A. Carocci Faber, pg. 150-158
8. Castori M, Grammatico P. *Diagnostica genetica dell'infertilità maschile.* *Biotecnologie della riproduzione umana.* Gandini L, Lenzi A. Carocci Faber, 202-207.
9. Castori M, Grammatico P. *Cause genetiche dell'infertilità femminile.* *Biotecnologie della riproduzione umana.* Gandini L, Lenzi A. Carocci Faber, pg. 254-261
10. Castori M, Grammatico P. *Diagnostica genetica dell'infertilità femminile.* *Biotecnologie della riproduzione umana.* Gandini L, Lenzi A. Carocci Faber, 268-273.
11. Castori M, Grammatico P. *Malattie ereditarie sistemiche del tessuto connettivo.* *Genetica Umana e Medica,* Giovanni Neri, Maurizio Genuardi, EDRA Masson.

## **CAPITOLI SU SITI WEB**

1. Castori M, Grammatico P. Skin Melanoma. Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. May 2007. URL: <http://AtlasGeneticsOncology.org/Tumors/SkinMelanomID5416.html>
2. Castori M, Grammatico P. Posterior uveal melanoma. Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. April 2007 URL: <http://AtlasGeneticsOncology.org/Tumors/UvealmelanomID5047.html>
3. Castori M, Grammatico P. Holoprosencephaly-Diencephalic Hamartoblastoma (HDH). Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. September 2007 URL: <http://AtlasGeneticsOncology.org/Kprones/HoloDienHamartolID10142.html>
4. Castori M, Grammatico P. Crohn's Disease: A Multidisciplinary Approach. Crohn's Disease (Tersigni R, Prantera C), Springer Verlag Italia 2009
5. Radio C, Grammatico P. Peutz-Jeghers Syndrome. Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. URL: <http://AtlasGeneticsOncology.org/Tumors/PeutzJeghersID10025.html>

Roma, 05 Febbraio 2018

Paola Grammatico