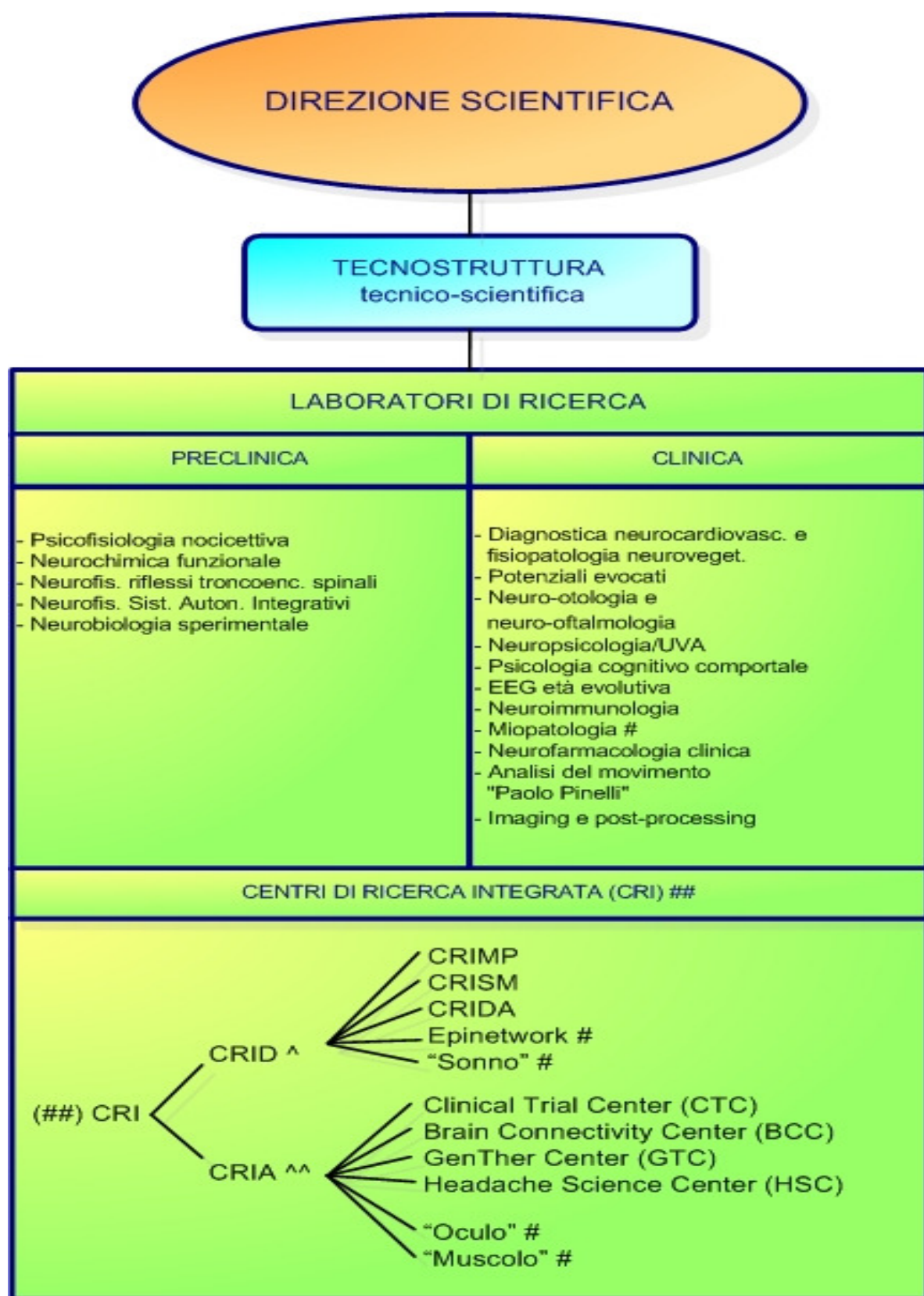




FONDAZIONE "ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE CASIMIRO MONDINO"



Estratto da: **RELAZIONE ATTIVITA' SCIENTIFICA 2009**



(#) In evoluzione

(^) Centri di Ricerca InterDipartimentali

(^^) Centri di Ricerca InterAziendali

Centri di Ricerca Integrata/Laboratori di ricerca clinica/preclinica

a) Laboratori di ricerca preclinica

In questi laboratori viene svolta ricerca prevalentemente di base, sia sull'uomo che sull'animale, orientata allo studio dei meccanismi patogenetici e fisiopatologici delle malattie del sistema nervoso riconducibili ai maggiori capitoli di interesse della ricerca corrente dell'Istituto.

- Laboratorio di Psicofisiologia Nocicettiva - *Resp. Giorgio Sandrini*, P. O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Laboratorio istituito nel 1982 con collocazione interna nella II torre 2° piano.
- Laboratorio di Neurochimica Funzionale - *Resp. Fabio Blandini* dirigente medico (dal 2010 *Marie Therese Armentero*, biologa contrattista). Laboratorio istituito nel 1994 con collocazione interna nella II torre 3° piano.
- Laboratorio di Neurofisiologia dei Riflessi tronco-encefalici e spinali - *Resp. Enrico Alfonsi* dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1996 con collocazione interna nella II torre 2° piano.
- Laboratorio di Neurofisiologia dei sistemi autonomici integrativi - *Resp. Cristina Tassorelli* ricercatore Università degli Studi di Pavia, convenzionata. Laboratorio istituito nel 1999 con collocazione interna nella II torre 2° e 3° piano.
- Laboratorio di Neurobiologia Sperimentale - *Resp. Mauro Ceroni* P.A. Università degli Studi di Pavia, convenzionato (dal 2010 *Cristina Cereda*, biologa di ruolo). Laboratorio istituito nel 1989 con collocazione interna nella II torre 3° piano.

Nel corso del 2010 proseguiranno le collaborazioni in atto tra la Fondazione e laboratori esterni per l'esecuzione di progetti di Ricerca Corrente pre-clinica, già programmati nell'ambito del triennio 2009-2011, secondo il seguente schema:

Struttura	Linea	Area tematica
Centro Biotecnologie Farmaceutiche, UniTor Vergata Lab. 1 (R. Nisticò) Lab. 2 (D. Lauro)	3	Area C (Demenze)
Centro di Eccellenza per lo studio delle Malattie Neurodegenerative (CEND), UniMI Lab. 1 (R. Melcangi/E. Vegeto) Lab. 2 (A. Poletti) Lab. 3 (R. Maggi)	3 3 4	Area A (M. di Parkinson e disordini del movimento) Area B (M. del motoneurone ed altre malattie rare) Area B (M. neuromuscolari)
Sez. Scienze Farmacol. e Tossicol., Dip. Medicina Legale, Scienze Forensi e Farmacotoss., UniPV (M. Tonini)	3	Area A (M. di Parkinson e disordini del movimento)
Dip. Fisiologia umana e Farmacologia, UniRoma "La Sapienza" (D. Melchiorri)	3	Area A (M. di Parkinson e disordini del movimento)
Dip. Scienze Chimiche, Alimentari, Farmaceutiche e Farmacologiche (DISCAFF), UniPMN (A. Genazzani)	9	Area C (Farmacogenomica)
Farmacologia, Facoltà di Farmacia UniCZ (T. Corasaniti)	1	Area C (Ischemia sperimentale)

b) *Laboratori di ricerca clinica*

In questi laboratori viene svolta ricerca di tipo clinico-traslazionale, principalmente rivolta all'implementazione di nuove tecniche diagnostiche mediante l'utilizzo di metodiche strumentali avanzate.

- Laboratorio di Diagnostica Neurocardiovascolare e fisiopatologia neurovegetativa - *Resp. Daniele Bosone*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1982 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio Potenziali Evocati - *Resp. Alfredo Romani*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1977 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio di Neurootologia e Neurooftalmologia (ex Movimenti oculari) - *Resp. Maurizio Versino*, P.A. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Laboratorio istituito nel 1987 con collocazione interna nella II torre 1° piano.
- Laboratorio di Neuropsicologia/UVA - *Resp. Elena Sinforiani*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1988 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio di Psicologia Cognitivo-Comportamentale - *Resp. Anna Pia Verri*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1990 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio di EEG dell'Età Evolutiva - *Resp. Pierangelo Veggiotti*, P.A. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Laboratorio istituito nel 1990 con collocazione interna nella I torre 3° piano.
- Laboratorio di Neuroimmunologia - *Resp. Diego Franciotta*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1996 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio di Miopatia - *Resp. ff Angela Berardinelli*, dirigente medico. Laboratorio istituito nel 1997/in evoluzione, attualmente in fase di ricollocazione nei locali dello SMEL (I torre, piano terra).
- Laboratorio di Neurofarmacologia Clinica - *Resp. Emilio Perucca* P.O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Laboratorio istituito nel 2004 con collocazione interna nella II torre 2° piano.
- Laboratorio di Analisi del movimento "Paolo Pinelli" - *Resp. Giorgio Sandrini*, P. O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Laboratorio istituito nel 2004 con collocazione interna nella I torre piano terra.
- Laboratorio di Imaging and post-processing - *Resp. Stefano Bastianello*, P.A. Università degli Studi di Pavia, convenzionato (dal 2010 *Anna Pichiecchio*, dirigente medico). Laboratorio istituito nel 2007 con collocazione interna nella I torre piano seminterrato.

c) *Centri di ricerca integrata (C.R.I.)*

La necessità di istituire dei *Centri di Ricerca Integrata* è nata dall'esigenza di coordinare ed ottimizzare le attività condotte dalle diverse strutture di ricerca del Mondino su *patologie specifiche* di particolare interesse e consistenza per il nostro Istituto, sia in termini di Impact Factor, che di attrazione extra-regionale/capacità di co-finanziamenti.

I CRI prevedono **Centri di Ricerca InterDipartimentale (CRID)**, che riuniscono - in un'unica organizzazione funzionale - le attività di ricerca di diversi laboratori e centri trasversali ai Dipartimenti della Fondazione, ed i **Centri di Ricerca InterAziendali (CRIA)**, che prevedono un sistema organizzativo e funzionale in rete interdipartimentale con altre strutture esterne dell'Università di Pavia, in ragione delle collaborazioni scientifiche e di ricerca.

c1) Centri di ricerca interdipartimentali (CRID)

- Centro di Ricerca Interdipartimentale per la malattia di Parkinson (CRIMP) (Ex Centro Parkinson e Disturbi del Movimento istituito nel 1975) - *Resp. Giuseppe Nappi* Direttore Scientifico IRCCS Mondino (dal 2010 *Fabio Blandini*, dirigente medico). Centro istituito nel 2008 con collocazione interna (segreteria) nella II torre 1° piano.

- Centro di Ricerca Interdipartimentale per la Sclerosi Multipla (CRISM) (Ex Centro Sclerosi Multipla istituito nel 1990) - *Resp. Vittorio Cosi*, P.O. Università degli Studi di Pavia, contrattista (dal 2010 *Roberto Bergamaschi*, dirigente medico). Centro istituito nel 2008 con collocazione interna (segreteria) nella II torre 2° piano.
- CRID in allestimento:
 - Centro di Ricerca Interdipartimentale per i Disturbi dell'Alimentazione (CRIDA);
 - Epinetwork (ex Centro Diagnosi e Cura dell'Epilessia, istituito nel 1986, attualmente collocato al piano terra della I torre - resp. Carlo Andrea Galimberti, dirigente medico);
 - Sonno (ex Centro di Medicina del Sonno, istituito nel 1999, attualmente collocato al piano terra della I torre - resp. Raffaele Manni, dirigente medico);

c2) Centri di ricerca interaziendali (CRIA)

- Clinical Trial Center (CTC) - *Resp. Emilio Perucca*, P.O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Centro istituito nel 2008, in collaborazione con il Dipartimento di Medicina interna e Terapia medica, con collocazione interna nella II torre 2° piano.
- Brain Connectivity Center (BCC) - *Resp. Egidio D'Angelo*, P.O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Centro istituito nel 2009, in collaborazione con il Dipartimento di Fisiologia dell'Università di Pavia.
- Center for Genetic and Therapeutic Approaches (GenTher Center - GTC) - *Resp. Orsetta Zuffardi*, P.O. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Centro istituito nel 2009, in collaborazione con il Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria dell'Università di Pavia.
- Headache Science Center (HSC), ex Centro Cefalee e Circolazione Encefalica dell'Università di Pavia, istituito nel 1970/dal 2000 ex Centro Diagnosi e Cura delle Cefalee. *Resp. Cristina Tassorelli*, P.Aggr. Università degli Studi di Pavia, convenzionato. Centro istituito nel 2009 per gemmazione del Centro InterUniversitario Cefalee e Disordini Adattativi (UCADH).
- CRIA in allestimento:
 - Centro dedicato alle malattie neuromuscolari (riunirà le competenze del Centro malattie neuromuscolari in età evolutiva, istituito nel 1991, e del Laboratorio di Miopatia, istituito nel 1997).
 - Centro dedicato ai disturbi neuroftalmologici dell'età evolutiva (ex Centro di Neuroftalmologia dell'età evolutiva, istituito nel 2000) - in collaborazione con l'Università di Brescia e l'Unione Italiana Ciechi;

LAVORI SCIENTIFICI IRCCS C. MONDINO 2009		
		IF
LINEA 1		
-	Amantea D, Nappi G, Bernardi G, Bagetta G, Corasaniti MT. Postischemic brain damage: pathophysiology and role of inflammatory mediators. FEBS J 2009; 276(1):13-26	3,139
-	Sacco S, Toni D, Bignamini AA, Gensini GF, Toso V, Cimminiello C, Micieli G, Zaninelli A, Carolei A. Acute stroke admission and diagnostic procedures according to the hour and day of onset: the SIRIO collaborative data. Eur Neurol 2009; 61(2):100-6	1,897
-	Amantea D, Fratto V, Maida S, Rotiroti D, Ragusa S, Nappi G, Bagetta G, Corasaniti MT. Chapter 27 Prevention of Glutamate Accumulation and Upregulation of Phospho-Akt may Account for Neuroprotection Afforded by Bergamot Essential Oil against Brain Injury Induced by Focal Cerebral Ischemia in Rat. Int Rev Neurobiol 2009; 85(--): 389-405	2,476
-	Russo R, Rotiroti D, Tassorelli C, Nucci C, Bagetta G, Bucci MG, Corasaniti MT, Morrone LA. Chapter 28 identification of novel pharmacological targets to minimize excitotoxic retinal damage. Int Rev Neurobiol 2009; 85(--):407-23	2,476
-	Quaglini S, Giorgino T, Rojas-Barahona LM, Caffi E, De Vito M, Persico A, Cavallini A. An automated voice response system for anticoagulant therapy management. Stud Health Technol Inform 2009;150(--):453-7	0,1
LINEA 2		
-	Visco C, Marchioni Enrico, Pomponi F, Ferrante P, Delbue S, Pellizzer G, Rodeghiero F. Progressive multifocal leucoencephalopathy and autoimmune haemolytic anemia in chronic lymphocytic leukaemia: more than a fortuitous combination? Ann Hematol 2009; 88(2):189-91	2,454
-	Bergamaschi R, Pichiecchio A, Persico A, Bastianello S. Relevance of clinical findings for diagnosis of neuromyelitis optica in MRI and NMO-IgG era. Eur J Neurol 2009; 16(4):e76-7	2,732
-	Bergamaschi R, Villani S, Crabbio M, Ponzio M, Romani A, Verri A, Bargiggia V, Cosi V. Inverse relationship between multiple sclerosis and allergic respiratory diseases. Neurol Sci 2009; 30(2):115-8	1,435
-	Ravaglia S, Bastianello S, Franciotta D, Ceroni M, Pichiecchio A, Tavazzi E, Marchioni E. NMO-IgG negative relapsing myelitis. Spinal Cord 2009; 47(7): 531-7	2,071
-	Ghezzi A, Amato MP, Annovazzi P, Capobianco M, Gallo P, La Mantia L, Marrosu MG, Martinelli V, Milani N, Moiola L, Patti F, Pozzilli C, Trojano M, Zaffaroni M, Comi G; ITEMS (Immunomodulatory Treatment of Early-onset MS) Group (in wich Bergamaschi R, Veggiotti P). Long-term results of immunomodulatory treatment in children and adolescents with multiple sclerosis: the Italian experience. Neurol Sci 2009; 30(3):193-9	1,435
-	Ravaglia S, Tavazzi E, Moglia A, Ceroni M, Marchioni E. Combined central and peripheral demyelination: comparison of adult and pediatric series. Pediatr Neurol 2009; 41(1):77; author reply 77-8	1,505
-	Benvegnù S, Franciotta D, Sussman J, Bachi A, Zardini E, Torreri P, Govaerts C, Pizzo S, Legname G. Prion protein paralog doppel protein interacts with alpha-2-macroglobulin: a plausible mechanism for doppel-mediated neurodegeneration. PLoS One 2009; 4(6): e5968	0,1
-	Corato M, Ogliari P, Cecilian F, Cova E, Bellotti V, Cereda C, Merlini M, Ceroni C. Doxorubicin and Congo Red Effectiveness on Prion Infectivity in Golden Syrian Hamster. Anticancer Res 2009; 29(7):2507-12	1,39
-	Patti F, Amato M, Trojano M, Bastianello S, Tola M, Goretti B, Caniatti L, Di Monte E, Ferrazza P, Brescia Morra V, Lo Fermo S, Picconi O, Luccichenti G. Cognitive impairment and its relation with disease measures in mildly disabled patients with relapsing-remitting multiple sclerosis: baseline results from the Cognitive Impairment in Multiple Sclerosis (COGIMUS) study. Mult Scler 2009; 15(7):779-88	3,312
-	Delbue S, Branchetti E, Bertolacci S, Tavazzi E, Marchioni E, Maserati R, Minnucci G, Tremolada S, Vago G, Ferrante P. JC virus VP1 loop-specific polymorphisms are associated with favorable prognosis for progressive multifocal leukoencephalopathy. J Neurovirol 2009; 15(1):51-6	1,858

-	Tumani H, Hartung HP, Hemmer B, Teunissen C, Deisenhammer F, Giovannoni G, Zettl UK; BioMS Study Group (in wich Franciotta D).Cerebrospinal fluid biomarkers in multiple sclerosis. <i>Neurobiol Dis</i> 2009; 35(2):117-27	4,852
-	Pichiecchio A, Tavazzi E, Maccabelli G, Ponzio M, Romani A, Schiappacassa R, Poloni GU, Franciotta D, Roccatagliata L, Bergamaschi R, Bastianello S. MR peri-CSF lesions and CSF oligoclonal bands in Italian multiple sclerosis patients. <i>Acta Neurol Scand</i> 2009; 120(4):242-5	2,317
-	Citterio A, Beghi E, Millul A, Evoli A, Mantegazza R, Antozzi C, Baggi F, Cornelio F, Durelli L, Clerico M, Piccolo G, Cosi V. Risk factors for tumor occurrence in patients with myasthenia gravis. <i>J Neurol</i> 2009; 256(8):1221-7	2,536
-	Portaccio E, Goretti B, Lori S, Zipoli V, Centorrino S, Ghezzi A, Patti F, Bianchi V, Comi G, Trojano M, Amato MP, (in wich Bergamaschi R, Veggiotti PA)The brief neuropsychological battery for children: a screening tool for cognitive impairment in childhood and juvenile multiple sclerosis. <i>Mult Scler</i> 2009; 15(5): 620-6	3,312
-	Trojano M, Pellegrini F, Paolicelli D, Fuiani A, Zimatore GB, Tortorella C, Simone IL, Patti F, Ghezzi A, Portaccio E, Rossi P, Pozzilli C, Salemi G, Lugaresi A, Bergamaschi R, Millefiorini E, Clerico M, Lus G, Vianello M, Avolio C, Cavalla P, Iaffaldano P, Direnzo V, D'Onghia M, Lepore V, Livrea P, Comi G, Amato MP. Post-marketing of disease modifying drugs in multiple sclerosis: An exploratory analysis of gender effect in interferon beta treatment. <i>J Neurol Sci</i> 2009; 286(1-2):109-113	2,359
-	Cortese A, Tavazzi E, Delbue S, Alfonsi E, Pichiecchio A, Ceroni M, Ferrante P, Marchioni E. Varicella Zoster virus-associated polyradiculoneuritis. <i>Neurology</i> 2009; 73 (20): 1334-5	7,043
-	Trojano M, Pellegrini F, Paolicelli D, Fuiani A, Zimatore GB, Tortorella C, Simone IL, Patti F, Ghezzi A, Zipoli V, Rossi P, Pozzilli C, Salemi G, Lugaresi A, Bergamaschi R, Millefiorini E, Clerico M, Lus G, Vianello M, Avolio C, Cavalla P, Lepore V, Livrea P, Comi G, Amato MP. Real-life impact of early interferonbeta therapy in relapsing multiple sclerosis. <i>Ann Neurol</i> 2009; 66(4):513-20	9,935
-	Bergamaschi R, Jarius S, Robotti M, Pichiecchio A, Wildemann B, Meola G. Two cases of benign neuromyelitis optica in patients with celiac disease. <i>J Neurol</i> 2009; 256:2097-9	2,536
-	Teunissen CE, Petzold A, Bennett JL, Berven FS, Brundin L, Comabella M, Franciotta D, Frederiksen JL, Fleming JO, Furlan R, Hintzen Md RQ, Hughes SG, Johnson MH, Krasulova E, Kuhle J, Magnone MC, Rajda C, Rejdak K, Schmidt HK, van Pesch V, Waubant E, Wolf C, Giovannoni G, Hemmer B, Tumani H, Deisenhammer F. A consensus protocol for the standardization of cerebrospinal fluid collection and biobanking. <i>Neurology</i> 2009; 73(22):1914-22	7,043
-	Bergamaschi R, Montomoli C. Melanoma in multiple sclerosis treated with natalizumab: causal association or coincidence? <i>Mult Scler</i> 2009;15(12):1532-3	3,312
-	Bergamaschi R, Rezzani C, Minguzzi S, Amato MP, Patti F, Marrosu MG, Bonavita S, Grasso MG, Ghezzi A, Rottoli M, Gasperini C, Restivo D, Maimone D, Rossi P, Stromillo ML, Montomoli C, Solaro C, Group D. Validation of the DYMUS questionnaire for the assessment of dysphagia in multiple sclerosis. <i>Funct Neurol</i> 2009; 24(3):159-62	1,133
	LINEA 3	
-	Blandini F, Bazzini E, Marino F, Saporiti F, Armentero MT, Pacchetti C, Zangaglia R, Martignoni E, Lecchini S, Nappi G, Cosentino M. Calcium Homeostasis Is Dysregulated in Parkinsonian Patients With L-DOPA-Induced Dyskinesias. <i>Clin Neuropharmacol</i> 2009; 32(3):133-9	2,547
-	Terracciano A, Casali C, Grieco GS, Orteschi D, Di Giandomenico S, Seminara L, Di Fabio R, Carrozzo R, Simonati A, Stevanin G, Zollino M, Santorelli FM. An inheited large-scale rearrangement in SACS associated with spastic ataxia and hearing loss. <i>Neurogenetics</i> 2009; 10(2):151-5	3,00
-	Pasqualetti P, Bonomini C, Dal Forno G, Paulon L, Sinforiani E, Marra C, Zanetti O, Rossini PM. A randomized controlled study on effects of ibuprofen on cognitive progression of Alzheimer's disease. <i>Aging Clin Exp Res</i> 2009; 21(2):102-10	1,397
-	Versino M, Franciotta D, Colnaghi S, Biagi F, Zardini E, Bianchi PI, Corazza GR, Cosi V. Cerebellar signs in celiac disease. <i>Neurology</i> 2009; 72(23):2046-8	7,043
-	Manni R, Terzaghi M, Glorioso M. Motor-behavioral episodes in REM sleep behavior disorder and phasic events during REM sleep. <i>Sleep</i> 2009; 32 (2): 241-5	4,475

-	Servello D, Sassi M, Bastianello S, Poloni GU, Mancini F, Pacchetti C. Electrode displacement after intracerebral hematoma as a complication of a deep brain stimulation procedure. <i>Neuropsychiatr Dis Treat</i> 2009 ;5(--): 183-7	0,1
-	Zoccolella S, dell'Aquila C, Abruzzese G, Antonini A, Bonuccelli U, Canesi M, Cristina S, Marchese R, Pacchetti C, Zangaglia R, Logroscino G, Defazio G, Lamberti P, Livrea P. Hyperhomocysteinemia in levodopa-treated patients with Parkinson's disease dementia. <i>Mov Disord</i> 2009; 24(7): 1028-33	3,898
-	Zangaglia R, Pacchetti C, Pasotti C, Mancini F, Servello D, Sinforiani E, Cristina S, Sassi M, Nappi G. Deep brain stimulation and cognitive functions in Parkinson's disease: A three-year controlled study. <i>Mov Disord</i> 2009; 24(11):1621-8	3,898
-	Rombolà L, Corasaniti MT, Rotiroti D, Tassorelli C, Sakurada S, Bagetta G, Morrone LA. Effects of systemic administration of the essential oil of Bergamot (BEO) on gross behaviour and EEG power spectra recorded from the rat hippocampus and cerebral cortex. <i>Funct Neurol</i> 2009; 24(2): 107-12	1,133
-	Guerini FR, Beghi E, Riboldazzi G, Zangaglia R, Pianezzola C, Bono G, Casali C, Di Lorenzo C, Agliardi C, Nappi G, Clerici M, Martignoni E. BDNF Val66Met polymorphism is associated with cognitive impairment in Italian patients with Parkinson's disease. <i>Eur J Neurol</i> 2009; 16(11):1240-5	2,732
-	Di Fonzo A, Fabrizio E, Thomas A, Fincati E, Marconi R, Tinazzi M, Breedveld GJ, Simons EJ, Chien HF, Ferreira JJ, Horstink MW, Abbruzzese G, Borroni B, Cossu G, Libera AD, Fabbrini G, Guidi M, De Mari M, Lopiano L, Martignoni E, Marini P, Onofrj M, Padovani A, Stocchi F, Toni V, Sampaio C, Barbosa ER, Meco G, The Italian Parkinson Genetics Network (in which C. Tassorelli, C. Pacchetti, G. Nappi), Oostra BA, Bonifati V. GIGYF2 mutations are not a frequent cause of familial Parkinson's disease. <i>Parkinsonism Relat Disord</i> 2009; 15(9):703-5	1,907
-	Blandini F, Balestra B, Levandis G, Cervio M, Greco R, Tassorelli C, Colucci M, Faniglione M, Bazzini E, Nappi G, Clavenzani P, Vigneri S, De Giorgio R, Tonini M. Functional and neurochemical changes of the gastrointestinal tract in a rodent model of Parkinson's disease. <i>Neurosci Lett</i> 2009; 31;467(3):203-7	2,200
-	Sinforiani E, Zucchella C, Pasotti C, Bartolo M, Nappi G. Report of ten years' activity in an Alzheimer's disease assessment unit. <i>Aging Clin Exp Res</i> 2009; 21: 365-368	1,397
	LINEA 4	
-	Orcesi S, La Piana R, Fazzi E. Aicardi-Goutieres syndrome. <i>Br Med Bull</i> 2009; 89(--):183-201	3,277
-	Brancati F, Iannicelli M, Travaglini L, Mazzotta A, Bertini E, Boltshauser E, D'Arrigo S, Emma F, Fazzi E, Gallizzi R, Gentile M, Loncarevic D, Mejaski-Bosnjak V, Pantaleoni C, Rigoli L, Salpietro CD, Signorini S, Stringini GR, Verloes A, Zablocka D, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM. MKS3/TMEM67 mutations are a major cause of COACH Syndrome, a Joubert syndrome related disorder with liver involvement. <i>Hum Mutat</i> 2009; 30(2):E432-42	7,033
-	Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Amark PE, Ballaban-Gil KR, Bergqvist AG, Blackford R, Buchhalter JR, Caraballo RH, Cross JH, Dahlin MG, Donner EJ, Klepper J, Jehle RS, Kim HD, Liu YM, Nation J, Nordli Jr DR, Pfeifer HH, Rho JM, Stafstrom CE, Thiele EA, Turner Z, Wirrell EC, Wheless JW, Veggiotti P, Vining EP. Optimal clinical management of children receiving the ketogenic diet: Recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(2):304-17	3,733
-	Mercuri E, Messina S, Bruno C, Mora M, Pegoraro E, Comi GP, D'Amico A, Aiello C, Biancheri R, Berardinelli Angela, Boffi P, Cassandrini D, Laverda A, Moggio M, Morandi L, Moroni I, Pane M, Pezzani R, Pichiecchio Anna, Pini A, Minetti C, Mongini T, Mottarelli E, Ricci E, Ruggieri A, Saredi S, Scuderi C, Tessa A, Toscano A, Tortorella G, Trevisan CP, Uggetti Carla, Vasco G, Santorelli FM, Bertini E. Congenital muscular dystrophies with defective glycosylation of dystroglycan. A population study. <i>Neurology</i> 2009; 72(21):1802-9	7,043
-	Facchin P, Rosa-Rizzotto M, Turconi AC, Pagliano E, Fazzi E, Stortini M, Fedrizzi E, The Gipci Studi Group: Multisite trial on efficacy of constraint-induced movement. Multisite Trial on Efficacy of Constraint-Induced Movement Therapy in Children with Hemiplegia Study Design and Methodology therapy in children with hemiplegia: study design and methodology. <i>Am J Phys Med Rehabil</i> 2009; 88: 216-30	1,695

■	Spinillo A, Montanari L, Gardella B, Roccio M, Stronati M, Fazzi E. Infant sex, obstetric risk factors, and 2-year neurodevelopmental outcome among preterm infants. <i>Dev Med Child Neurol</i> 2009; 51: 518–525	2,561
■	Capovilla G, Striano P, Gambardella A, Beccaria F, Hirsch E, Casellato S, Romeo A, Rubboli G, Sofia V, Teutonico F, Valenti MP, Striano S. Eyelid fluttering, typical EEG pattern, and impaired intellectual function: A homogeneous epileptic condition among the patients presenting with eyelid myoclonia (p). <i>Epilepsia</i> 2009; 50(6):1536–1541	3,733
■	Ravaglia S, Moglia A, Costa A, Repetto A, Danesino C. Enzyme replacement therapy in late-onset type II glycogenosis (p). <i>Eur J Neurol</i> 2009; 16: e125	2,732
■	Ravaglia S, Moglia A, Bogdanov EI. Presyrinx in children with Chiari malformations. <i>Neurology</i> 2009; 72(22):1966-7	7,043
■	Rice GI, Bond J, Asipu A, Brunette RL, Manfield IW, Carr IM, Fuller JC, Jackson RM, Lamb T, Briggs TA, Ali M, Gornall H, Couthard LR, Aeby A, Attard-Montalto SP, Bertini E, Bodemer C, Brockmann K, Brueton LA, Corry PC, Desguerre I, Fazzi E, Cazorla AG, Gener B, Hamel BC, Heiberg A, Hunter M, van der Knaap MS, Kumar R, Lagae L, Landrieu PG, Lourenco CM, Marom D, McDermott MF, van der Merwe W, Orcesi S, Prendiville JS, Rasmussen M, Shalev SA, Soler DM, Shinawi M, Spiegel R, Tan TY, Vanderver A, Wakeling EL, Wassmer E, Whittaker E, Lebon P, Stetson DB, Bonthron DT, Crow YJ. Mutations involved in Aicardi-Goutières syndrome implicate SAMHD1 as regulator of the innate immune response. <i>Nat Genet</i> 2009;41(7):829-32	30,259
■	Pichiecchio A, Poloni GU, Ravaglia S, Ponzio M, Germani G, Maranzana D, Costa A, Repetto A, Tavazzi E, Danesino C, Moglia A, Bastianello S. Enzyme replacement therapy in adult-onset glycogenosis II: Is quantitative muscle MRI helpful? <i>Muscle Nerve</i> 2009; 40(1): 122-5	2,594
■	Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. <i>Neuromuscul Disord</i> 2009; 19 (7):458-61	2,932
■	Bielas SL, Silhavy JL, Brancati F, Kisseleva MV, Al-Gazali L, Sztriha L, Bayoumi RA, Zaki MS, Abdel-Aleem A, Rosti RO, Kayserili H, Swistun D, Scott LC, Bertini E, Boltshauser E, Fazzi E, Travaglini L, Field SJ, Gayral S, Jacoby M, Schurmans S, Dallapiccola B, Majerus PW, Valente EM, Gleeson JG. Mutations in INPP5E, encoding inositol polyphosphate-5-phosphatase E, link phosphatidyl inositol signaling to the ciliopathies. <i>Nat Genet</i> 2009; 41(9):1032-6	30,259
■	Izzotti A, Pulliero A, Orcesi Simona, Cartiglia C, Longobardi MG, Capra V, Lebon P, Cama A, La Piana R, Lanzi G, Fazzi Elisa. Interferon-related transcriptome alterations in the cerebro spinal fluid cells of Aicardi-Goutières patients. <i>Brain Pathology</i> 2009; 19(4):650-60	5,576
■	Balottin U, Rossi M, Rossi G, Viganò L, Nanti M, Salini S, Lanzi G, Termine C. The Rorschach test and Gilles de la Tourette's syndrome: A pilot case-control study. <i>Brain Dev</i> 2009; 31(9):657-65	1,401
■	Di Giacomo M, Cilio MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, Romano C, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcakus M, Al Gazali L, Sztriha L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Milisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D. Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies. <i>Am J Med Genet A</i> 2009;149A(10): 2173-80	2,555
■	Tonin P, Bruno C, Cassandrini D, Savio C, Tavazzi E, Tomelleri G, Piccolo G. Unusual presentation of phosphoglycerate mutase deficiency due to two different mutations in PGAM-M gene. <i>Neuromuscul Disord.</i> 2009; 19(11):776-8	2,932
■	Coccini T, Crevani A, Rossi G, Assandri F, Balottin U, Nardo RD, Manzo L. Reduced platelet monoamine oxidase type B activity and lymphocyte muscarinic receptor binding in unmedicated children with attention deficit hyperactivity disorder. <i>Biomarkers</i> 2009; 14(7):513-22	1,728

-	Fazzi E, Bova S, Giovenzana A, Signorini S, Uggetti C, Bianchi P. Cognitive visual dysfunctions in preterm children with periventricular leukomalacia. <i>Dev Med Child Neurol</i> 2009; 51(12):974-81	2,561
-	Uggetti C, La Piana R, Orcesi S, Egitto MG, Crow YJ, Fazzi E. Aicardi-Goutieres Syndrome: Neuroradiologic Findings and Follow-Up. <i>AJNR Am J Neuroradiol</i> 2009; 30(10):1971-6	2,745
-	De Filippi P, Zecca M, Lisini D, Rosti V, Cagioni C, Carlo-Stella C, Radi O, Veggiotti P, Mastronuzzi A, Acquaviva A, D'Ambrosio A, Locatelli F, Danesino C. Germ-line mutation of the NRAS gene may be responsible for the development of juvenile myelomonocytic leukaemia. <i>Br J Haematol</i> 2009; 147(5):706-9	4,478
-	Raucci U, Longhi R, Calmieri A, Osti M, Scateni S, Tozzi AE, Reale A, Rimini A, Giada F, Foglia Manzillo G, Francese GM, Ammirati F, Drago F, Semproni G, Campisi M, Rando F, Giordano U, Veggiotti P, Vigeveno F, Di Capua M. [La sincope in età pediatrica. Linee Guida a cura di SIP, SIMEUP, SICP, FMSI, AIAC SIC SPORT, FIMP, GSCP, GSMESPO, SINPIA, SINC*]. <i>Minerva Pediatr</i> ,2008 Oct;60(5):840-845	
-	Balestri P, Longhi R, Franzoni E, Grosso S, Iannetti P, Pavone L, Verrotti A, Messi G, Palmieri A, Capovilla G, Mastrangelo M, Romeo A, Vigeveno F, Coppola G, Dalla Bernardina B, Gobbi G, Parmeggiani A, Veggiotti P, Ballestrazzi A, Del Gobbo L, Bascelli E, Masiero G, Albani F, Bernardi B, Galluzzi P, De Martino M. [La gestione del bambino con convulsioni febbrili: linee guida sulle convulsioni febbrili.]. <i>Minerva Pediatr</i> ,2008 Oct;60(5):836-839	
-	LINEA 5	
-	Rondanelli M, Opizzi A, Solerte SB, Trotti Rosita, Klersy C, Cazzola R. Administration of a dietary supplement (N-oleyl-phosphatidylethanolamine and epigallocatechin-3-gallate formula) enhances compliance with diet in healthy overweight subjects: a randomized controlled trial. <i>BJN</i> 2009; 101(3):457-64	2,764
-	Ghiotto N, Sances G, Galli F, Tassorelli C, Guaschino E, Sandrini G, Nappi G. Medication overuse headache and applicability of the ICHD-II diagnostic criteria: 1-year follow-up study (CARE I protocol). <i>Cephalalgia</i> 2009; 29(2):233-43	3,686
-	Colnaghi S, Versino M. Comments on: "Tolosa-Hunt syndrome: MR imaging features in 15 patients with 20 episodes of painful ophthalmoplegia" <i>Eur J Radiol</i> 2009; 69 (1):193	2,339
-	Rossi P, Faroni J, Tassorelli C, Nappi G. Diagnostic Delay and Suboptimal Management in a Referral Population With Hemicrania Continua. <i>Headache</i> 2009; 49(2): 227-34	3,081
-	Allena M, Katsarava Z, Nappi G. From drug-induced headache to medication overuse headache. A short epidemiological review, with a focus on Latin American countries. <i>J Headache Pain</i> 2009; 10(2):71-76	1,875
-	Nappi RE, Sances G, Detaddei S, Ornati A, Chiovato L, Polatti F. Hormonal management of migraine at menopause. <i>Menopause International</i> 2009; 15(2):82-6	0,1
-	Di Lorenzo C, Pierelli F, Coppola G, Grieco GS, Rengo C, Ciccolella M, Magis D, Bolla M, Casali C, Santorelli FM, Schoenen J. Mitochondrial DNA haplogroups influence the therapeutic response to riboflavin in migraineurs. <i>Neurology</i> 2009; 72(18): 1588-94	7,043
-	D'Onofrio M, Ambrosini A, Di Mambro A, Arisi I, Santorelli FM, Grieco GS, Nicoletti F, Nappi G, Pierelli F, Schoenen J, Buzzi MG. The interplay of two single nucleotide polymorphisms in the CACNA1A gene may contribute to migraine susceptibility. <i>Neurosci Lett</i> 2009; 453(1): 12-5	2,200
-	Bagetta G, Sandrini G. The XX Ottorino Rossi Award. <i>Funct Neurol</i> 2009; 24(1):5-7	1,133
-	Rossi P, Schoenen J, Bolla M, Tassorelli C, Sandrini G, Nappi G. Implementation and evaluation of existing guidelines on the use of neurophysiological tests in non-acute migraine patients: a questionnaire survey of neurologists and primary care physicians. <i>Eur J Neurol</i> 2009; 16: 937-42	2,732
-	Di Lorenzo C, Di Lorenzo G, Sances G, Ghiotto N, Guaschino E, Grieco GS, Santorelli FM, Casali C, Troisi A, Siracusano A, Pierelli F. Drug consumption in medication overuse headache is influenced by brain-derived neurotrophic factor Val66Met polymorphism. <i>J Headache Pain</i> 2009; 10(5):349-55	1,875
-	Sances G, Guaschino E, Perucca P, Allena M, Ghiotto N, Manni R. Migralepsy: A call for a revision of the definition. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(11):2487-96	3,733

-	Olesen J, Steiner T, Bousser MG, Diener HC, Dodick D, First MB, Goadsby PJ, Göbel H, Lainez MJ, Lipton RB, Nappi G, Sakai F, Schoenen J, Silberstein SD. Proposals for new standardized general diagnostic criteria for the secondary headaches. <i>Cephalalgia</i> 2009; 29(12):1331-6	3,686
-	Rossi P, Jensen R, Nappi G, Allena M. A narrative review on the management of medication overuse headache: the steep road from experience to evidence. <i>J Headache Pain</i> 2009; 10: 407–17	1,875
-	Allena M, Katsarava Z, Nappi G. Authors' reply. <i>J Headache Pain</i> 2009 ; 10:479–80	1,875
-	Sandrini G, Perrotta A, Tassorelli C, Nappi G. Eletriptan. <i>Expert Opin Drug Metab Toxicol</i> 2009; 5(12): 1587-98	3,069
-	Nappi G, Milanese PG. Innocent pain: the experience of pain in metaphysics, phenomenology and neurophilosophy. <i>Funct Neurol</i> 2009; 24(3):119-20	1,133
-	LINEA 6	
-	Di Bonaventura C, Bonini F, Fattouch J, Mari F, Petrucci S, Carnì M, Tinelli E, Pantano P, Bastianello S, Maraviglia B, Manfredi M, Prencipe M, Giallonardo AT. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in patients with partial status epilepticus. <i>Epilepsia</i> 2009; 50 Suppl 1(--):45-52	3,733
-	Pichiecchio A, Tavazzi E, Maccabelli G, Precupanu C, Romani A, Roccatagliata L, Luccichenti G, Bergamaschi R, Bastianello S. What insights have new imaging techniques given into aggressive forms of MS - different forms of MS or different from MS? <i>Mult Scler</i> 2009; 15(3):285-93	3,312
-	Rumboldt Z, Rowley HA, Steinberg F, Maldjian JA, Ruscalleda J, Gustafsson L, Bastianello S. Multicenter, double-blind, randomized, intra-individual crossover comparison of gadobenate dimeglumine and gadopentetate dimeglumine in MRI of brain tumors at 3 tesla. <i>J Magn Reson Imaging</i> 2009; 29(4):760-7	2,658
-	Roccatagliata L, Vuolo L, Bonzano L, Pichiecchio A, Mancardi GL. Multiple sclerosis: hyperintense dentate nucleus on unenhanced T1-weighted MR images is associated with the secondary progressive subtype. <i>Radiology</i> 2009; 251(2):503-10	5,996
-	Bastianello S, Luccichenti G, Giugni E, Pezzella FR, Calliada F. Splitting the technology: functional imaging between open and high-field magnetic resonance. <i>Funct Neurol</i> 2009; 24 (2): 69-70	1,133
-	Di Perri C, Dwyer MG, Wack DS, Cox JL, Hashmi K, Saluste E, Hussein S, Schirda C, Stosic M, Durfee J, Poloni GU, Nayyar N, Bergamaschi R, Zivadinov R. Signal abnormalities on 1.5 and 3 tesla brain MRI in multiple sclerosis patients and healthy controls. A morphological and spatial quantitative comparison study. <i>Neuroimage</i> 2009; 47(4):1352-62	5,694
-	Tassorelli C, Buscone S, Sandrini G, Pacchetti C, Furnari A, Zangaglia R, Bartolo M, Nappi G, Martignoni E. The role of rehabilitation in deep brain stimulation of the subthalamic nucleus for Parkinson's disease: A pilot study. <i>Parkinsonism Relat Disord</i> 2009; 15(9):675-681	1,907
-	Bartolo M, Don R, Ranavolo A, Serrao M, Sandrini G. Kinematic and neurophysiological models: Future applications in neurorehabilitation. <i>J Rehabil Med</i> 2009; 41(12):986-7	1,983
-	LINEA 7	
-	Arzimanoglou A, French J, Blume WT, Cross JH, Ernst JP, Feucht M, Genton P, Guerrini R, Kluger G, Pellock JM, Perucca E, Wheless JW. Lennox-Gastaut syndrome: a consensus approach on diagnosis, assessment, management, and trial methodology. <i>Lancet Neurol</i> 2009; 8(1):82-93	14,270
-	Perucca E, Tomson T. Epilepsy: seizures, syndromes, and survival. <i>Lancet Neurol</i> 2009; 8(1):10-2	14,270
-	Bialer M, Johannessen SI, Levy RH, Perucca E, Tomson T, White HS. Progress report on new antiepileptic drugs: A summary of the Ninth Eilat Conference (EILAT IX). <i>Epilepsy Res</i> 2009; 83(1):1-43	2,405
-	Aguglia U, Barboni G, Battino D, Cavazzuti GB, Citernes A, Corosu R, Guzzetta FM, Iannetti P, Mamoli D, Patella A, Pavone L, Perucca E, Primiero F, Pruna D, Savasta S, Specchio LM, Verrotti A. Italian consensus conference on epilepsy and pregnancy, labor and puerperium. <i>Epilepsia</i> 2009; 50 Suppl 1(--): 7-23	3,733

-	Rusca A, Di Stefano AF, Doig MV, Scarsi C, Perucca E. Relative bioavailability and pharmacokinetics of two oral formulations of docosahexaenoic acid/eicosapentaenoic acid after multiple-dose administration in healthy volunteers. <i>Eur J Clin Pharmacol</i> 2009; 65(5):503-10	2,497
-	Franciotta D, Kwan P, Perucca E. Genetic basis for idiosyncratic reactions to antiepileptic drugs. <i>Curr Opin Neurol</i> 2009; 22(2):144-9	5,550
-	Galimberti CA, Magri F, Copello F, Arbasino C, Chytiris S, Casu M, Ameri P, Perucca P, Murialdo G. Changes in sex steroid levels in women with epilepsy on treatment: relationship with antiepileptic therapies and seizure frequency. <i>Epilepsia</i> 2009; 50 Suppl 1(--): 28-32	3,733
-	Galimberti CA, Ossola M, Colnaghi S, Arbasino C. Focal epileptic seizures mimicking sleep paralysis. <i>Epilepsy Behav</i> 2009; 14 (3): 562-4	2,302
-	Terzaghi M, Sartori I, Rustioni V, Manni R. Cyclic vomiting syndrome in adults: disregarding a possible epileptic component? <i>Neurogastroenterol Motil</i> 2009; 21(1): ,95-6	3,480
-	Terzaghi M, Sartori I, Tassi L, Didato G, Rustioni V, LoRusso G, Manni R, Nobili L. Evidence of dissociated arousal states during NREM parasomnia from an intracerebral neurophysiological study. <i>Sleep</i> 2009; 32(3):409-12	4,475
-	Curia G, Biagini G, Perucca E, Avoli M. Lacosamide: a new approach to target voltage-gated sodium currents in epileptic disorders. <i>CNS Drugs</i> 2009; 23(7): 555-68	3,780
-	Perucca P, Carter J, Vahle V, Gilliam FG. Adverse antiepileptic drug effects: toward a clinically and neurobiologically relevant taxonomy. <i>Neurology</i> 2009; 72 (14): 1223-9	7,043
-	Saetre E, Abdelnoor M, Amlie JP, Tossebro M, Perucca E, Taubøll E, Anfinson OG, Isojärvi J, Gjerstad L. Cardiac function and antiepileptic drug treatment in the elderly: A comparison between lamotrigine and sustained-release carbamazepine. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(8):1841-9	3,733
-	The EURAP Study Group (Central project commission of EURAP: Battino D, Bonizzoni E, Craig J, Lindhout D, Perucca E, Sabers A, Vajda F, Tomson T). Utilization of antiepileptic drugs during pregnancy: Comparative patterns in 38 countries based on data from the EURAP registry (p). <i>Epilepsia</i> 2009; 50(10): 2305–9	3,733
-	Ramsay RE, Perucca E, Robbins J, Barrett JA, Spiegel K. Rapid onset of seizure suppression with pregabalin adjunctive treatment in patients with partial seizures. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(8):1891-8	3,733
-	Murialdo G, Magri F, Tamagno G, Ameri P, Camera A, Colnaghi S, Perucca P, Ravera G, Galimberti CA. Seizure frequency and sex steroids in women with partial epilepsy on antiepileptic therapy. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(8):1920–6	3,733
-	Wild JM, Chiron C, Ahn H, Baulac M, Bursztyn J, Gandolfo E, Goldberg I, Goñi FJ, Mercier F, Nordmann JP, Safran AB, Schiefer U, Perucca E. Visual field loss in patients with refractory partial epilepsy treated with vigabatrin: final results from an open-label, observational, multicentre study. <i>CNS Drugs</i> 2009; 23(11):965-82	3,780
-	Battaglia D, Veggiotti P, Lettori D, Tamburrini G, Tartaglione T, Graziano A, Veredice C, Sacco A, Chieffo D, Pecoraro A, Colosimo C, Di Rocco C, Dravet C, Guzzetta F. Functional hemispherectomy in children with epilepsy and CSWS due to unilateral early brain injury including thalamus: Sudden recovery of CSWS. <i>Epilepsy Res</i> 2009; 87(2-3):290-8	2,405
-	Kwan P, Arzimanoglou A, Berg AT, Brodie MJ, Allen Hauser W, Mathern G, Moshé SL, Perucca E, Wiebe S, French J. Definition of drug resistant epilepsy: Consensus proposal by the ad hoc Task Force of the ILAE Commission on Therapeutic Strategies. <i>Epilepsia</i> 2009; 50(s12Proceedings of...):49-50	3,733
-	Perucca E. Extended-release formulations of antiepileptic drugs: rationale and comparative value. <i>Epilepsy Curr</i> 2009; 9(6):153-7	0,1
	Perucca E. What is the promise of new antiepileptic drugs in status epilepticus? Focus on brivaracetam, carisbamate, lacosamide, NS-1209, and topiramate. <i>Epilepsia</i> 2009; 50 Suppl 12(--):49-50	3,733
	LINEA 8	
-	D'Errico A, Prestori F, D'Angelo E. Differential induction of bidirectional long-term changes in neurotransmitter release by frequency-coded patterns at the cerebellar input. <i>J Physiol</i> 2009; 587(Pt 24):5843-57	4,649

-	LINEA 9	
-	Zuffardi O, Bonaglia M, Ciccone R, Giorda R. Inverted duplications deletions: underdiagnosed rearrangements?? Clin Genet 2009; 75(6):505-13	3,206
-	Clayton-Smith J, Walters S, Hobson E, Burkitt-Wright E, Smith R, Toutain A, Amiel J, Lyonnet S, Mansour S, Fitzpatrick D, Ciccone R, Ricca I, Zuffardi O, Donnai D. Xq28 duplication presenting with intestinal and bladder dysfunction and a distinctive facial appearance. Eur J Hum Genet 2009; 17(4):434-43	3,925
-	Thauvin-Robinet C, Callier P, Franco B, Zuffardi O, Payet M, Aral B, Gigot N, Donzel A, Mosca-Boidron AL, Masurel-Paulet A, Huet F, Teyssier JR, Mugneret F, Faivre L. Search for genomic imbalances in a cohort of 20 patients with oral-facial-digital syndromes negative for mutations and large rearrangements in the OFD1 gene. Am J Med Genet A 2009; 149A(8):1846-9	2,555
-	Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, Bigoni S, Sensi A, Baroncini A, Capucci A, De Agostini C, Gwilliam R, Deloukas P, Dunham I, Zuffardi O. Mosaic 22q13 deletions: evidence for concurrent mosaic segmental isodisomy and gene conversion. Eur J Hum Genet 2009; 17(4): 426-33	3,925
-	Carboni I, Andreucci E, Caruso MR, Ciccone R, Zuffardi O, Genuardi M, Pela I, Giglio S. Medullary sponge kidney associated with primary distal renal tubular acidosis and mutations of the H ⁺ -ATPase genes. Nephrol Dial Transplant 2009; 24(9):2734-8	3,568
-	Giorda R, Bonaglia MC, Beri S, Fichera M, Novara F, Magini P, Urquhart J, Sharkey FH, Zucca C, Grasso R, Marelli S, Castiglia L, Di Benedetto D, Musumeci SA, Vitello GA, Failla P, Reitano S, Avola E, Bisulli F, Tinuper P, Mastrangelo M, Fiocchi I, Spaccini L, Torniero C, Fontana E, Lynch SA, Clayton-Smith J, Black G, Jonveaux P, Leheup B, Seri M, Romano C, dalla Bernardina B, Zuffardi O. Complex segmental duplications mediate a recurrent dup(X)(p11.22-p11.23) associated with mental retardation, speech delay, and EEG anomalies in males and females. Am J Hum Genet 2009; 85(3):394-400	2,555