

CURRICULUM VITAE
(Formativo e Professionale)

Adamo Pio d'Adamo

Nato a San Giovanni Rotondo (FG) il 25-04-1972

STUDI

- **Maturita' scientifica** conseguita a Foggia nel **1990** riportando la votazione di 45/60
- **Laurea in Scienze Biologiche** conseguita il **16/07/1997** presso l'Universita' di Roma "La Sapienza", con votazione 110/110 discutendo una tesi su "Studio sul gradiente dell'allele 4 dell'Apolipoproteina E nella popolazione italiana e relazione con l'ipercolesterolemia"
- **Tirocinio** presso il laboratorio analisi dell' IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" nella seconda meta' del **1997**
- **Tirocinio** presso il laboratorio di genetica medica dell' IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" nella prima meta' del **1998**
- **Abilitato** alla professione di biologo nella sessione autunnale degli Esami di Stato (Roma) nell'anno **1998**
- **Specialita' in "Genetica Applicata"** conseguita il **04/04/2001** presso l'Universita' di Roma "La Sapienza", con una tesi su "Analisi funzionale delle mutazioni in SLC7A9, e correlazioni genotipo-fenotipo nella Cistinuria di tipo non I" con votazione 110/110
- **Ricercatore** a tempo determinato settore disciplinare MED03 dell' Universita' di Trieste da Giugno 2010.
- **Ricercatore** a tempo indeterminato settore disciplinare MED03 dell' Universita' di Trieste da Ottobre 2012.
- **Professore associato** settore disciplinare MED03 dell' Universita' di Trieste da Ottobre 2014.

LINGUA STRANIERA:

Ottima conoscenza della lingua inglese scritta e parlata

COMPETENZE INFORMATICHE

Ha sviluppato una ottima conoscenza dei sistemi operativi Windows, LINUX e UNIX-like. Ha acquisito esperienza nel settore della programmazione in PERL, bash e nella creazione e gestione di database relazionali in POSTGRESQL e MySQL. Inoltre ha un' ottima conoscenza dei programmi statistici R ed SPSS e del linguaggio SQL. Inoltre possiede un'ottima conoscenza di software e algoritmi per studi di associazione, linkage e associazione "family-based" e ha acquisito esperienza nell'utilizzo di piattaforme software come Galaxy o Genomespace.

COMPETENZE STATISTICHE

Ha sviluppato competenze negli studi di associazione con tecniche di analisi statistica parametriche e non parametriche. Inoltre ha una notevole esperienza negli studi di linkage utilizzando MCMC, implementazioni degli algoritmi Lander-Green e Elston-Stewart e di analisi di associazione family-based di malattie multifattoriali con algoritmi implementati nei software FBAT ed PBAT. Negli ultimi anni si è occupato anche di fenotipi complessi utilizzando analisi di associazione su tutto il genom (Whole Genome Analysis). Negli anni ha anche sviluppato esperienza nell'analisi multivariata, analisi dei clusters, analisi dei componenti principali della varianza (PCA), analisi dei fattori (FA) e Random Forest.

ESPERIENZE LAVORATIVE

Gennaio 1995 - Luglio 1997

Studente Interno presso il laboratorio della prof. Corbo nel Dipartimento di Genetica dell' Università di Roma "La Sapienza" (diretto dal prof. Gatti). Attività svolta: Tecniche di base della biologia molecolare, come estrazione del DNA da sangue e da saliva, PCR, digestioni enzimatiche, elettroforesi su gel di agarosio e poliacrilammide, etc. In questo periodo si è interessato prevalentemente di studi di associazione tra specifici polimorfismi dell' Apolipoproteina E e l'ipercolesterolemia, con particolare attenzione alla sovrapposizione tra livelli dell'allele 4 nelle varie regioni italiane e livelli medi di colesterolemia.

Settembre 1997 - Febbraio 1998

Tirocinante presso il laboratorio di analisi dell'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG). In questo periodo effettua analisi di laboratorio come Emocromo con formula, biochimica clinica, VES, analisi dei fattori di coagulazione, dosaggi ormonali con metodiche ELISA, etc.

Marzo 1998 - Febbraio 1999

Tirocinante presso il laboratorio di Genetica Medica dell'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG). In questo periodo effettua diagnosi di Fibrosi Cistica tramite multiplex PCR e sequenziamento, inoltre acquisisce esperienza nel campo degli studi di Linkage e nell'identificazione di loci malattia.

1999 - 2000

Borsista presso il laboratorio di Genetica Medica dell'IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG). In questo periodo inizia a lavorare al progetto Carlantino, uno studio volto alla dissezione genica dei tratti complessi. Per il progetto realizza anche il database e una serie di tool informatici per la

gestione e l'analisi dei dati. Nello stesso periodo svolge anche numerosi studi sulla Cistinuria ed in particolare caratterizza nuove mutazioni del gene SLC3A1. Apprende inoltre nuove metodiche come l'RNA SSCP, l'utilizzo di primer di mutagenesi, sequenziamento del DNA e diverse metodiche (sia manuali che semi-automatiche) di estrazione del DNA sia da sangue che da spot di Guthrie

2000 - 2003

Borsa di studio presso il Telethon Institute Genetics and Medicine (TIGEM) di Napoli sotto la direzione del prof. Gasparini. Durante questo periodo effettua numerosi studi di linkage su varie patologie giungendo all'identificazione di alcuni nuovi loci (DFNA11, DFNA48, DFNA47, FGS4, un locus per la pseudoipercalemia familiare, un locus per l'emocromatosi, e, in alcuni casi di nuovi geni malattia (SLC11A3, ETHE1, come da Pubblicazioni allegate). Nell'ambito di queste attività acquisisce anche le competenze prettamente informatiche come la programmazione in PERL, l'utilizzo di sistemi LINUX e UNIX-like, programmazione in bash, utilizzo avanzato di SQL e del software statistico R. Inizia inoltre a coordinare la parte di informatizzazione, gestione dei dati e valutazione di algoritmi statistici all'interno del network italiano per lo studio degli isolati genetici (INGI). Durante tale periodo ha partecipato a diversi corsi e convegni nazionali ed internazionali

2003- 2005

Coordina il "LINKAGE and MAPPING CORE" del TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine) di Napoli, un servizio di analisi genetica per ricercatori Telethon, dove si e' occupato della gestione operativa del CORE, dalla selezione delle famiglie in studio, al data-mining, alla messa a punto di processi semiautomatici di analisi dei genotipi, alla vera e propria analisi di linkage finale. In questo ambito ha acquisito anche una solida formazione statistica.

Ha inoltre utilizzato le competenze informatiche acquisite precedentemente per la messa a punto di programmi (script) per migliorare le analisi di linkage; questo ha condotto all'identificazione di nuovi geni malattia come ETHE1 responsabile di una particolare forma di encefalopatia. Inoltre identifica un nuovo locus malattia per l'emocromatosi giovanile, due per le sordita' non sindromiche, uno per la sindrome FG, uno per una particolare forma di demenza ed uno per la pseudoipercalemia (vedi pubblicazioni). Sempre in questo periodo coordina il centro di Genotyping SUN-GENS presso la Seconda Unversita' degli Studi di Napoli, dove si e' occupato del setup dell'unita', dell'implementazione del genotyping utilizzando la tecnologia Taqman, dell'automazione dei processi tramite un robot Beckman Biomeck 2000 e del data-mining finale. In questo ambito sviluppa nuovi tool informatici per semplificare l'analisi ed il processamento dei dati.

Dal 2004 partecipa al progetto EUGINDAT (European Initiative on Disorders of plasma membrane Amino acid Trasporters) un progetto di tre anni finanziato dalla comunita' europea e coordina, all'interno del progetto, la ricerca di geni modificatori dei livelli di escrezione urinaria di aminoacidi utilizzando isolati genetici e tecniche di linkage e di analisi di associazione. Le analisi sono state

condotte sia su uomo che su topi KO per alcuni trasportatori aminoacidici. Inoltre nel 2005 e' Professore a contratto per corsi di "Genetica Medica e Laboratorio" e di "Elementi di Statistica ed Informatica in Genetica Medica" presso la Seconda Universita' degli Studi di Napoli. Durante tale periodo ha partecipato a diversi corsi e convegni nazionali ed internazionali

Novembre 2005- Maggio 2010

Contratto a progetto presso la Struttura Complessa Laboratorio di Genetica Medica dell' IRCCS Burlo-Garofolo di Trieste. In questo periodo si occupa prevalentemente dell'analisi genetica di malattie multifattoriali tramite l'utilizzo di popolazioni geneticamente isolate. Continua inoltre gli studi di linkage su patologie mendeliane come la displasia oculodentodigitale, la sordita' di tipo autosomico dominante, e varie forme di ritardo mentale legato al cromosoma X. In questo periodo contribuisce all'identificazione e alla caratterizzazione di alcuni geni-malattia (COX6B1, MRX87, integrin beta3, AIFM1, FASTKD2, SDHAF1, MPV17 come da bibliografia allegata) e di nuovi loci-malattia.

Nello stesso periodo contribuisce all'identificazione del gene responsabile della deplezione epatica del dna mitocondriale (vedi pubblicazioni).

Nel 2005 e' professore a contratto del corso di Genetica nel CdL in Fisioterapia presso la l' Universita' degli Studi di Trieste, mentre sia nel 2006 che nel 2007 e' professore a contratto del corso di Statistica Genetica II presso la scuola di specializzazione di Genetica Medica dell' Universita' degli Studi di Trieste.

Nello stesso periodo si occupa inoltre di coordinare le attivita' del service di Genotyping Burlo-CBM, service riconosciuto da Telethon, e nell'ambito dell'attivita' di coordinamento si occupa di fornire consulenza ai potenziali clienti, di supervisionare le attivita', e di cercare potenziali collaborazioni per le attivita' di ricerca. Ad oggi grazie a questa attivita' sono partite collaborazioni con la Seconda Universita' di Napoli, l'istituto tumori di Milano, l' Universita' degli studi di Pavia, l' Istituto ortopedico Rizzoli di Bologna, l' IRCCS Besta di Milano, l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, l' Universita' degli studi di Padova, l' Universita' degli studi di Ferrara, l'Universita' del *Piemonte Orientale*.

Durante tale periodo ha partecipato a diversi corsi e convegni nazionali ed internazionali ed ha partecipato a vari consorzi internazionali per lo studio di malattie multifattoriali (QT, intervallo PR e QRs cardiaci, ReproGen su menarca e menopausa, G-EAR sulle ipoacusie, CHARGE su globuli bianchi, rossi e piastrine). Inoltre collabora con vari istituti internazionali come il Sanger Center di Cambridge.

Giugno 2010 - Settembre 2012

Ricercatore a tempo determinato in Genetica Medica (MED03) presso l'Universita' degli studi di Trieste. Continua a lavorare su malattie mono e multifattoriali e partecipa a diversi consorzi internazionali. A fine Luglio ha partecipato ad una spedizione scientifica avente come oggetto la genetica delle popolazioni e la genetica del gusto in alcune popolazioni dell' Asia Centrale lungo la via della seta (www.marcopolo2010.it).

Ottobre 2012 – Ottobre 2014

Ricercatore a tempo indeterminato in Genetica Medica (MED03) presso l'Università degli studi di Trieste. Continua a lavorare su malattie mono e multifattoriali e partecipa a diversi consorzi internazionali. In questo periodo inizia alcuni studi sulla genetica del ritardo mentale per i quali riceve anche un finanziamento ministeriale (Bando RF-GR 2011-2012).

Ottobre 2014 – oggi

Professore Associato in Genetica Medica (MED03) presso l'Università degli studi di Trieste. Continua a lavorare su malattie mono e multifattoriali e partecipa a diversi consorzi internazionali.

Titolarità di progetti di ricerca

Nel 2008 e' principal investigator di un progetto Telethon sulla POF (insufficienza ovarica primaria) che gli viene finanziato con un grant da ~ 54.000 euro.

Nel 2011 e' principal investigator in una unita' all'interno di un progetto Telethon multicentrico sulla LHON finanziato con un grant da 289.000 euro.

Nel 2013 e' vincitore di un finanziamento della Fondazione DUCA per un assegno di ricerca per studi sul ritardo mentale

Nel 2014 e' coordinatore di unita' in una ricerca finalizzata sul ritardo mentale finanziata con un grant da 450.000 euro.

Dal 2018 e' principal investigator di un progetto sull'identificazione di geni responsabili delle Colestasi intraepatiche ereditarie.

Dottorati

Dal 2012 ad oggi e' membro del collegio di dottorato della scuola di dottorato in Scienze della riproduzione e dello sviluppo dell'Università degli Studi di Trieste.

ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI

1. De Nardi, L. *et al.* Could the MED13 mutations manifest as a Kabuki-like syndrome? *Am. J. Med. Genet. Part A* **19**, 1–7 (2020).

2. D'Adamo, A. P. *et al.* High prevalence of rare FBLIM1 gene variants in an Italian cohort of patients with Chronic Non-bacterial Osteomyelitis (CNO). *Pediatr. Rheumatol.* **18**, 1–6 (2020).
3. Vecchi Brumatti, L. *et al.* Impact of Methylmercury and Other Heavy Metals Exposure on Neurocognitive Function in Children Aged 7 Years: Study Protocol of the Follow-up. *J. Epidemiol.* 1–7 (2020).
doi:10.2188/jea.JE20190284
4. Gratton, R. *et al.* Notch Signaling Regulation in Autoinflammatory Diseases. *Int. J. Mol. Sci.* **21**, 8847 (2020).
5. Nistico', D. *et al.* Dental anomalies as a possible clue of 1p36 deletion syndrome due to germline mosaicism: a case report. *BMC Pediatr.* **20**, 201 (2020).
6. Di Stazio, M. *et al.* TBL1Y: a new gene involved in syndromic hearing loss. *Eur. J. Hum. Genet.* **27**, 466–474 (2019).
7. Agnoletto, C. *et al.* Heterogeneity in Circulating Tumor Cells: The Relevance of the Stem-Cell Subset. *Cancers (Basel).* **11**, 483 (2019).
8. Invernizzi, F. *et al.* Benign hereditary chorea and deletions outside NKX2-1: What's the role of MBIP? *Eur. J. Med. Genet.* **61**, 581–584 (2018).
9. Murrone, A. *et al.* Opioid Resistance Associated with CYP3A4 Hyperactivity and COMT Polymorphism in an Oncological Patient. *Pain Med.* **19**, 638–640 (2018).
10. Gorski, M. *et al.* 1000 Genomes-based meta-analysis identifies 10 novel loci for kidney function. *Sci. Rep.* **7**, 45040 (2017).
11. Franca, R. *et al.* Pharmacogenetics and induction/consolidation therapy toxicities in acute lymphoblastic leukemia patients treated with AIEOP-BFM ALL 2000 protocol. *Pharmacogenomics J.* **17**, 4–10 (2017).
12. Hinney, A. *et al.* Evidence for three genetic loci involved in both anorexia nervosa risk and variation of body mass index. *Mol. Psychiatry* **22**, 192–201 (2017).
13. Abate, M. V. *et al.* Carbamazepine-induced thrombocytopenic purpura in a child: Insights from a genomic analysis. *Blood Cells, Mol. Dis.* **59**, 97–99 (2016).
14. Pattaro, C. *et al.* Genetic associations at 53 loci highlight cell types and biological pathways relevant for kidney function. *Nat. Commun.* **7**, 10023 (2016).
15. Carelli, V. *et al.* Parsing the differences in affected with LHON: genetic versus environmental triggers of disease conversion. *Brain* **139**, e17–e17 (2016).

16. Carlino, D. *et al.* Brain-derived neurotrophic factor serum levels in genetically isolated populations: gender-specific association with anxiety disorder subtypes but not with anxiety levels or Val66Met polymorphism. *PeerJ* **3**, e1252 (2015).
17. Iossa, S. *et al.* Phenotypic and genetic characterization of a family carrying two Xq21.1-21.3 interstitial deletions associated with syndromic hearing loss. *Mol. Cytogenet.* **8**, 18 (2015).
18. Giordano, L. *et al.* Cigarette toxicity triggers Leber's hereditary optic neuropathy by affecting mtDNA copy number, oxidative phosphorylation and ROS detoxification pathways. *Cell Death Dis.* **6**, e2021 (2015).
19. Huffman, J. E. *et al.* Modulation of Genetic Associations with Serum Urate Levels by Body-Mass-Index in Humans. *PLoS One* **10**, e0119752 (2015).
20. Shungin, D. *et al.* New genetic loci link adipose and insulin biology to body fat distribution. *Nature* **518**, 187–196 (2015).
21. Bee, L. *et al.* A nonsense mutation of human XRCC4 is associated with adult-onset progressive encephalomyopathy. *EMBO Mol. Med.* **7**, 918–29 (2015).
22. Pastore, S. *et al.* Genetic determinants for methotrexate response in juvenile idiopathic arthritis. *Front. Pharmacol.* **6**, 1–6 (2015).
23. Sgariglia, F. *et al.* The type 2 diabetes associated rs7903146 T allele within TCF7L2 is significantly under-represented in Hereditary Multiple Exostoses: Insights into pathogenesis. *Bone* **72**, 123–127 (2015).
24. Gandin, I. *et al.* Excess of runs of homozygosity is associated with severe cognitive impairment in intellectual disability. *Genet. Med.* **17**, 396–9 (2015).
25. Morgan, A. *et al.* Target sequencing approach intended to discover new mutations in non-syndromic intellectual disability. *Mutat. Res. - Fundam. Mol. Mech. Mutagen.* **781**, 32–36 (2015).
26. Di Blasi, C. *et al.* A CASQ1 founder mutation in three Italian families with protein aggregate myopathy and hyperCKaemia. *J. Med. Genet.* **52**, 617–26 (2015).
27. Mezzavilla, M. *et al.* Genetic landscape of populations along the Silk Road: admixture and migration patterns. *BMC Genet.* **15**, 131 (2014).
28. Perry, J. R. B. *et al.* Parent-of-origin-specific allelic associations among 106 genomic loci for age at menarche. *Nature* **514**, 92–97 (2014).
29. Arking, D. E. *et al.* Genetic association study of QT interval highlights role for calcium signaling pathways in myocardial repolarization. *Nat. Genet.* **46**, 826–836 (2014).

30. Pirastu, N. *et al.* Association analysis of bitter receptor genes in five isolated populations identifies a significant correlation between TAS2R43 variants and coffee liking. *PLoS One* **9**, e92065 (2014).
31. Mazzucco, S., Benini, L., Gallione, C., D'Adamo, P. & Girelli, D. Juvenile stroke in combined syndrome of hereditary hemorrhagic telangiectasia and juvenile polyposis. *Neurol. Sci.* **35**, 1315–1318 (2014).
32. Perry, J. R. B. *et al.* DNA mismatch repair gene MSH6 implicated in determining age at natural menopause. *Hum. Mol. Genet.* **23**, 2490–2497 (2014).
33. Moura, R. *et al.* Exome analysis of HIV patients submitted to dendritic cells therapeutic vaccine reveals an association of CNOT1 gene with response to the treatment. *J. Int. AIDS Soc.* **17**, 18938 (2014).
34. Giordano, C. *et al.* Efficient mitochondrial biogenesis drives incomplete penetrance in Leber's hereditary optic neuropathy. *Brain* **137**, 335–353 (2014).
35. Faletra, F. *et al.* A novel P2RX2 mutation in an Italian family affected by autosomal dominant nonsyndromic hearing loss. *Gene* **534**, 236–9 (2014).
36. Faletra, F. *et al.* Autosomal recessive stickler syndrome due to a loss of function mutation in the COL9A3 gene. *Am. J. Med. Genet. A* **164**, 42–7 (2014).
37. Athanasakis, E. *et al.* Next generation sequencing in nonsyndromic intellectual disability: From a negative molecular karyotype to a possible causative mutation detection. *Am. J. Med. Genet. Part A* **164**, 170–176 (2014).
38. Paul, D. S. *et al.* Maps of open chromatin highlight cell type-restricted patterns of regulatory sequence variation at hematological trait loci. *Genome Res.* **23**, 1130–41 (2013).
39. O'Seaghda, C. M. *et al.* Meta-analysis of genome-wide association studies identifies six new Loci for serum calcium concentrations. *PLoS Genet.* **9**, e1003796 (2013).
40. Cousminer, D. L. *et al.* Genome-wide association and longitudinal analyses reveal genetic loci linking pubertal height growth, pubertal timing and childhood adiposity. *Hum. Mol. Genet.* **22**, 2735–47 (2013).
41. Melchionda, L. *et al.* Adult-onset Alexander disease, associated with a mutation in an alternative GFAP transcript, may be phenotypically modulated by a non-neutral HDAC6 variant. *Orphanet J. Rare Dis.* **8**, 66 (2013).
42. Köttgen, A. *et al.* Genome-wide association analyses identify 18 new loci associated with serum urate concentrations. *Nat. Genet.* **45**, 145–54 (2013).

43. Esko, T. *et al.* Genetic characterization of northeastern Italian population isolates in the context of broader European genetic diversity. *Eur. J. Hum. Genet.* **21**, 659–65 (2013).
44. Nürnberg, S. T. *et al.* A GWAS sequence variant for platelet volume marks an alternative DNMT3 promoter in megakaryocytes near a MEIS1 binding site. *Blood* **120**, 4859–68 (2012).
45. van der Harst, P. *et al.* Seventy-five genetic loci influencing the human red blood cell. *Nature* **492**, 369–75 (2012).
46. Caporali, L. *et al.* Searching for genetic modifiers of Leber’s hereditary optic neuropathy penetrance. *Mitochondrion* **12**, 572 (2012).
47. Faletra, F. *et al.* A novel CRYBB2 missense mutation causing congenital autosomal dominant cataract in an Italian family. *Ophthalmic Genet.* **34**, 115–7 (2012).
48. Boraska, V. *et al.* Genome-wide meta-analysis of common variant differences between men and women. *Hum. Mol. Genet.* **21**, 4805–15 (2012).
49. Okada, Y. *et al.* Meta-analysis identifies multiple loci associated with kidney function-related traits in east Asian populations. *Nat. Genet.* **44**, 904–909 (2012).
50. McQuillan, R. *et al.* Evidence of inbreeding depression on human height. *PLoS Genet.* **8**, e1002655 (2012).
51. Faletra, F. *et al.* Does the 1.5 Mb microduplication in chromosome band Xp22.31 have a pathogenetic role? New contribution and a review of the literature. *Am. J. Med. Genet. A* **158A**, 461–4 (2012).
52. Perotti, D. *et al.* Genomic profiling by whole-genome single nucleotide polymorphism arrays in Wilms tumor and association with relapse. *Genes. Chromosomes Cancer* **51**, 644–53 (2012).
53. Stolk, L. *et al.* Meta-analyses identify 13 loci associated with age at menopause and highlight DNA repair and immune pathways. *Nat. Genet.* **44**, 260–8 (2012).
54. Biino, G. *et al.* Influence of age, sex and ethnicity on platelet count in five Italian geographic isolates: mild thrombocytopenia may be physiological. *Br. J. Haematol.* **157**, 384–7 (2012).
55. Giroto, G., Pirastu, N., Gasparini, A., D’Adamo, P. & Gasparini, P. Frequency of hearing loss in a series of rural communities of five developing countries located along the Silk Road. *Audiol. Med.* **9**, 135–140 (2011).

56. Ghezzi*, D. *et al.* Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy associated with a mutation in Apoptosis Inducing Factor 1. *Mitochondrion* **11**, 671 (2011).
57. Wain, L. V *et al.* Genome-wide association study identifies six new loci influencing pulse pressure and mean arterial pressure. *Nat. Genet.* **43**, 1005–11 (2011).
58. Gieger, C. *et al.* New gene functions in megakaryopoiesis and platelet formation. *Nature* **480**, 201–8 (2011).
59. Pansuriya, T. C. *et al.* Somatic mosaic IDH1 and IDH2 mutations are associated with enchondroma and spindle cell hemangioma in Ollier disease and Maffucci syndrome. *Nat. Genet.* **43**, 1256–61 (2011).
60. Giroto, G. *et al.* Hearing function and thresholds: a genome-wide association study in European isolated populations identifies new loci and pathways. *J. Med. Genet.* **48**, 369–74 (2011).
61. Ghezzi, D. *et al.* Mutations in TTC19 cause mitochondrial complex III deficiency and neurological impairment in humans and flies. *Nat. Genet.* **43**, 259–63 (2011).
62. Sorice, R. *et al.* Association of a variant in the CHRNA5-A3-B4 gene cluster region to heavy smoking in the Italian population. *Eur. J. Hum. Genet.* **19**, 593–6 (2011).
63. Bezzerri, V. *et al.* Phospholipase C- β 3 is a key modulator of IL-8 expression in cystic fibrosis bronchial epithelial cells. *J. Immunol.* **186**, 4946–58 (2011).
64. Elks, C. E. *et al.* Thirty new loci for age at menarche identified by a meta-analysis of genome-wide association studies. *Nat. Genet.* **42**, 1077–85 (2010).
65. Ghezzi, D. *et al.* Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy associated with a mutation in apoptosis-inducing factor. *Am. J. Hum. Genet.* **86**, 639–49 (2010).
66. D’Adamo, P. *et al.* Metabonomics and population studies: age-related amino acids excretion and inferring networks through the study of urine samples in two Italian isolated populations. *Amino Acids* **38**, 65–73 (2010).
67. Nelis, M. *et al.* Genetic Structure of Europeans: A View from the North–East. *PLoS One* **4**, e5472 (2009).
68. D’Adamo, P. *et al.* Does epidermal thickening explain GJB2 high carrier frequency and heterozygote advantage? *European journal of human genetics : EJHG* **17**, 284–286 (2009).
69. Guastalla, P. *et al.* Detection of epidermal thickening in GJB2 carriers with epidermal US. *Radiology* **251**, 280–6 (2009).

70. Gresele, P. *et al.* Dominant inheritance of a novel integrin beta3 mutation associated with a hereditary macrothrombocytopenia and platelet dysfunction in two Italian families. *Haematologica* **94**, 663–9 (2009).
71. Bedin, E. *et al.* Age-related hearing loss in four Italian genetic isolates: an epidemiological study. *Int. J. Audiol.* **48**, 465–72 (2009).
72. Ghezzi, D. *et al.* SDHAF1, encoding a LYR complex-II specific assembly factor, is mutated in SDH-defective infantile leukoencephalopathy. *Nat. Genet.* **41**, 654–6 (2009).
73. Tepper, B. J. *et al.* Genetic variation in taste sensitivity to 6-n-propylthiouracil and its relationship to taste perception and food selection. *Ann. N. Y. Acad. Sci.* **1170**, 126–39 (2009).
74. Bugiani, M. *et al.* Cohen syndrome resulting from a novel large intragenic COH1 deletion segregating in an isolated Greek island population. *Am. J. Med. Genet. A* **146A**, 2221–6 (2008).
75. Tepper, B. J. *et al.* Variation in the bitter-taste receptor gene TAS2R38, and adiposity in a genetically isolated population in Southern Italy. *Obesity (Silver Spring)*. **16**, 2289–95 (2008).
76. Massa, V. *et al.* Severe Infantile Encephalomyopathy Caused by a Mutation in COX6B1, a Nucleus-Encoded Subunit of Cytochrome C Oxidase. *Am. J. Hum. Genet.* **82**, 1281–1289 (2008).
77. Sala, C. *et al.* Variation of hemoglobin levels in normal Italian populations from genetic isolates. *Haematologica* **93**, 1372–5 (2008).
78. Ghezzi, D. *et al.* FASTKD2 nonsense mutation in an infantile mitochondrial encephalomyopathy associated with cytochrome c oxidase deficiency. *Am. J. Hum. Genet.* **83**, 415–423 (2008).
79. Laperuta, C. *et al.* MRX87 family with Aristaless X dup24bp mutation and implication for polyAlanine expansions. *BMC Med. Genet.* **8**, 25 (2007).
80. Di Leva, F. *et al.* Identification of a novel mutation in the myosin VIIA motor domain in a family with autosomal dominant hearing loss (DFNA11). *Audiol. Neurootol.* **11**, 157–64 (2006).
81. Spinazzola, A. *et al.* MPV17 encodes an inner mitochondrial membrane protein and is mutated in infantile hepatic mitochondrial DNA depletion. *Nat. Genet.* **38**, 570–575 (2006).
82. Coppola, G. *et al.* Autosomal recessive progressive myoclonus epilepsy with ataxia and mental retardation. *J. Neurol.* **252**, 897–900 (2005).
83. Vitiello, C. *et al.* A novel GJA1 mutation causes oculodentodigital dysplasia without syndactyly. *Am. J. Med. Genet. A* **133A**, 58–60 (2005).

84. Muglia, M. *et al.* Narrowing of the critical region in autosomal recessive spastic paraplegia linked to the SPG5 locus. *Neurogenetics* **5**, 49–54 (2004).
85. Carella, M. *et al.* A second locus mapping to 2q35-36 for familial pseudohyperkalemia. *Eur. J. Hum. Genet.* **12**, 1073–6 (2004).
86. Bruni, A. C. *et al.* Behavioral Disorder, Dementia, Ataxia, and Rigidity in a Large Family With TATA Box-Binding Protein Mutation. *Arch. Neurol.* **61**, 1314–20 (2004).
87. Tiranti, V. *et al.* Ethylmalonic encephalopathy is caused by mutations in ETHE1, a gene encoding a mitochondrial matrix protein. *Am. J. Hum. Genet.* **74**, 239–52 (2004).
88. D’Adamo, P. *et al.* A novel autosomal dominant non-syndromic deafness locus (DFNA48) maps to 12q13-q14 in a large Italian family. *Hum. Genet.* **112**, 319–20 (2003).
89. D’Adamo, P. *et al.* A new locus (DFNA47) for autosomal dominant non-syndromic inherited hearing loss maps to 9p21-22 in a large Italian family. *Eur. J. Hum. Genet.* **11**, 121–4 (2003).
90. Piluso, G. *et al.* Genetic heterogeneity of FG syndrome: a fourth locus (FGS4) maps to Xp11.4-p11.3 in an Italian family. *Hum. Genet.* **112**, 124–30 (2003).
91. Rivard, S. R. *et al.* Juvenile hemochromatosis locus maps to chromosome 1q in a French Canadian population. *Eur. J. Hum. Genet.* **11**, 585–9 (2003).
92. Rivard, S. R. *et al.* Autosomal dominant reticuloendothelial iron overload (HFE type 4) due to a new missense mutation in the FERROPORTIN 1 gene (SLC11A3) in a large French-Canadian family. *Haematologica* **88**, 824–6 (2003).
93. Di Leva, F. *et al.* Otosclerosis: exclusion of linkage to the OTSC1 and OTSC2 loci in four Italian families: Otoesclerosis: exclusión de enlaces entre los loci OTSC1 y OTSC2 en cuatro familias italianas. *Int. J. Audiol.* **42**, 475–480 (2003).
94. Santoro, L. *et al.* Charcot-Marie-Tooth disease type 2C: a distinct genetic entity. Clinical and molecular characterization of the first European family. *Neuromuscul. Disord.* **12**, 399–404 (2002).
95. Bisceglia, L. *et al.* Cystinuria type I: identification of eight new mutations in SLC3A1. *Kidney Int.* **59**, 1250–6 (2001).
96. Font, M. a *et al.* Functional analysis of mutations in SLC7A9, and genotype-phenotype correlation in non-Type I cystinuria. *Hum. Mol. Genet.* **10**, 305–16 (2001).

Libri

E' cotraduttore dell'edizione italiana del THOMPSON & THOMPSON. GENETICA
IN MEDICINA Idelson Gnocchi 2005