

Curriculum formativo e professionale

Il sottoscritto **Francesco Danilo TIZIANO** CODICE FISCALE **TZNFNC72R31L013G**

Recapiti telefonici

Mail

DICHIARA

sotto la propria responsabilità, ai sensi degli artt. 46 e 47 del D.P.R. 28.12.2000 n. 445 e consapevole delle sanzioni penali previste all'art. 76 dello stesso D.P.R. per le ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci:

- **di essere in possesso della Laurea** in Medicina e Chirurgia conseguita in data 24/7/1996 presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore
- **di essere in possesso dell'abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo** conseguita nella prima sessione 1997 (Maggio 1997) presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
- **di essere iscritto all'albo dell'ordine dei medici** della Provincia di Reggio Calabria dal 29/7/1997 n° di iscrizione 7350
- **di essere in possesso del seguente diploma di specializzazione:**

Denominazione: Genetica Medica conseguito in data 10/11/2000 presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

- **di avere conseguito l'Abilitazione Scientifica Nazionale a Professore di Prima Fascia in Genetica Medica** (Settore Concorsuale 06/A1, SSD MED/03) il 31/03/17
- **di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:**

profilo professionale **Dirigente medico di primo livello del Servizio di Genetica Medica**
disciplina Genetica Medica

dal 01/05/2001 al 31/10/2001

dal 01/10/2002 al 16/03/2003

dal 15/03/2004 al 14/10/2004

con rapporto:

o determinato

o a tempo pieno

presso Policlinico Universitario Agostino Gemelli – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma – Largo Francesco Vito n. 1

- di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:

profilo professionale **Consulente Genetista in regime convenzionale (DM. N. 284 del 23/3/2000),
inviato dal Policlinico Universitario Agostino Gemelli – Università Cattolica del Sacro Cuore**
disciplina Genetica Medica

dal **27/06/2002 al 31/12/2012**

con rapporto:

o determinato

o con impegno ridotto

o numero di ore non prestabilito nell'atto convenzionale, variabile in base alle esigenze del
Laboratorio/Ambulatorio (come da certificazione allegata).

**presso il Laboratorio di Citogenetica – Ambulatorio di Genetica Medica dell'Azienda
Ospedaliera S. Giovanni – Addolorata di Roma via dell'Amba Aradan, 9**

- di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:

ok profilo professionale **Assegnista di ricerca** disciplina Genetica Medica

dal **01/02/02 al 01/07/04**

con rapporto:

o determinato

o a tempo pieno

**presso Istituto di Genetica Medica – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma – Largo
Francesco Vito n. 1**

- di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:

profilo professionale **Ricercatore universitario non confermato** disciplina Genetica Medica

dal **01/10/04 al 30/09/07**

con rapporto:

o indeterminato

o a tempo pieno

**presso Istituto di Genetica Medica – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma – Largo
Francesco Vito n. 1**

- di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:

profilo professionale **Ricercatore universitario confermato/Professore aggregato** disciplina
Genetica Medica

dal **01/10/07 al 31/10/17**

- effettuato inoltre un numero non determinabile di consulenze genetiche e di refertazione di esami citogenetici nell'ambito del Servizio di Genetica Medica del Policlinico Gemelli di Roma.

- **Soggiorni di studio/addestramento**

presso **INSERM** (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, France)/**IGBMC** (**Insitut de Génétique e de Biologie Moléculaire et Cellulaire**)

di Illkirch, **Strasbourg, France** – 1, rue Laurent Fries

dal **01/12/1998** al **31/08/1999**

con impegno settimanale pari a ore tempo pieno

presso **INSERM** (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, France)/**Genopole**

di **Evry, Paris, France** – Biocluster Genopole - Campus 1, 5 rue Henri Desbrières

dal **01/09/1999** al **01/12/1999**

con impegno settimanale pari a ore tempo pieno

Attività svolte: **vincitore del premio di studio internazionale “Post vert”** dell' per una **post-doctoral fellowship** presso l'equipe E9913 dell'INSERM, diretta dalla Dr.ssa Judith Melki, per il progetto di ricerca **“Creation and characterization of a mouse model of spinal muscular atrophy”**

- **di aver svolto attività didattica**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma** nell'ambito del Corso di **Laurea in lingua inglese Medicine & Surgery**

Insegnamento: **Medical Genetics**

Anno accademico: dal **2016-17** ad oggi

Ore docenza n. **12/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma (Azienda Ospedaliera San Giovanni – Addolorata, Roma)** nell'ambito del Corso di **Laurea Triennale in Ostetricia**

Insegnamento: **Genetica Medica**

Anno accademico: dal **2016-17** ad oggi

Ore docenza n. **15/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma** nell'ambito del Corso di **Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia**

Insegnamento: **Genetica Umana e Medica (C.I. Biologia e Genetica)**

Anno accademico: **2011-12** ad oggi

Ore docenza n. **9/anno**

con rapporto:

o indeterminato

o a tempo pieno

presso Istituto di Genetica Medica – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma – Largo Francesco Vito n. 1

- **di avere prestato servizio con rapporto di dipendenza, in qualità di:**

profilo professionale **Professore Associato non confermato** disciplina **Genetica Medica**

dal **01/11/17** ad **oggi**

con rapporto:

o indeterminato

o a tempo pieno

presso Istituto di Medicina Genomica – Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma – Largo Francesco Vito n. 1

- **Tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni effettuate dal candidato nell'ultimo decennio** (certificate dal Direttore Sanitario dell'Azienda/Ente/Istituzione di appartenenza) - **DA**

PRODURRE IN ORIGINALE

- in qualità di **responsabile della diagnosi molecolare** delle seguenti condizioni genetiche rare, presso il **Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario Agostino Gemelli** (successivamente **Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli**), Università Cattolica del Sacro Cuore

- 1) **atrofia muscolare spinale** (test diagnostico e di identificazione dei portatori sani): **1144 esami**
- 2) **emiplegia alternante dell'infanzia** (dal 2012): **67 esami**
- 3) **atrofia muscolare spinale con epilessia mioclonica** (dal 2012): **6 esami**
- 4) **atrofia muscolare spinale con distress respiratorio**: **50 esami**
- 5) **atrofie muscolari spinali distali** (diagnosi in NGS, dal 2015): **9 esami**
- 6) **Test prenatale non invasivo su DNA fetale circolante (NIPT, dal maggio 2017)**: **100 esami**
- 7) **Distrofia facio-scapolo-omeroale** (anni 2008-2009): **29 esami**

- in qualità di **Medico Genetista in regime convenzionale** dell'Università Cattolica del Sacro Cuore con l'**Azienda Ospedaliera San Giovanni – Addolorata di Roma** (Laboratorio di Citogenetica - Ambulatorio di Genetica Medica, dal 1 gennaio 2007 al 31 dicembre 2012):

- 1) consulenze genetiche: **5616 (4716)**
- 2) refertazione cariotipi su **liquido amniotico**: **1005 esami**
- 3) refertazione cariotipi su **sangue periferico**: **1075 esami**
- 4) refertazione cariotipi su **sangue midollare**: **1181 esami**
- 5) refertazione cariotipi su **altri tessuti** (materiale abortivo, tessuti fetali): **265 esami**
- 6) refertazione esami di **citogenetica molecolare mediante FISH**: **96 esami**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma** nell'ambito del Corso di **Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche** Insegnamento: **Genetica Medica (C.I. Diagnostica Avanzata)**

Anno accademico: **dal 2005-06 al 2013-14**

Ore docenza n. **19/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma** nell'ambito del Corso di **Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche**

Insegnamento: **Genetica Medica (C.I. Riproduzione)**

Anno accademico: **dal 2010-11 al 2012-13**

Ore docenza n. **15/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma (Sede Scuola Padre Luigi Tezza)** nell'ambito del Corso di **Laurea Triennale in Infermieristica**

Insegnamento: **Genetica Medica (C.I. Basi molecolari della Vita)**

Anno accademico: **dal 2003-04 ad oggi**

Ore docenza n. **15/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma (Sede Rieti)** nell'ambito del Corso di **Laurea Triennale in Infermieristica**

Insegnamento: **Genetica Medica (C.I. Biologia, genetica, istologia)**

Anno accademico: **dal 2001-02 al 2010-11**

Ore docenza n. **15/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore** nell'ambito del Corso di **Laurea Triennale in Dietistica**

Insegnamento: **Genetica Medica (C.I. Chimica, Biologia, Genetica)**

Anno accademico: **dal 2001-02 al 2002-03**

Ore docenza n. **12/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore** nell'ambito del Corso di **Scuola di Specializzazione in Cardiologia**

Insegnamento: **Genetica Medica**

Anno accademico: **dal 2014-15 ad oggi**

Ore docenza n. **8/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore** nell'ambito del Corso di **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica**

Insegnamento: **Tecnologie Ricombinanti**

Anno accademico: **dal 2001-02 ad oggi** Ore docenza n. **24/anno**

Presso **Università Cattolica del Sacro Cuore** nell'ambito del Corso di **Scuola di Specializzazione in Ortodonzia**

Insegnamento: **Genetica Avanzata**

Anno accademico: **dal 2001-02 al 2014-2014**

Ore docenza n. **20/anno**

- **Partecipazione in qualità di relatore:**

Titolo del Corso: Presa in carico e realtà terapeutiche. Convegno nazionale Famiglie SMA

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Associazione Famiglie SMA, Grand Hotel Mattei, Ravenna

Data/e di svolgimento 2-3 settembre 2017

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso: **LATAM SMA summit**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Biogen Pharmaceuticals, Sao Paulo, Brazil

Data/e di svolgimento 12-13 maggio 2017

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso: **5th annual SMA CONFERENCE CHILE**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Clínica Las Condes Pediatric Neurology Department and Families of Spinal Muscular Atrophy Chile - Santiago, Chile

Data/e di svolgimento 11 novembre 2017

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso: **XI simposio di Genetica clinica e molecolare – Genetica clinica e molecolare delle patologie cardiovascolari**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma

Data/e di svolgimento 23 giugno 2016

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **IVth Symposium on ATP1A3 in Disease**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Washington DC, USA

Data/e di svolgimento 23-25 agosto 2015

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Vivere con la SMA: medicina, riabilitazione e quotidianità**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Lignano Sabbiadoro

Data/e di svolgimento 20-22 giugno 2014

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Meeting consortium PNCR/Italian /UK SMA networks**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 15-16 ottobre 2015

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **La genetica delle malattie neuromuscolari e delle atrofie muscolari spinali**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 7-8 aprile 2016

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM): 21

Titolo del Corso **15^o Congresso Nazionale Associazione Italiana Miologia**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Napoli

Data/e di svolgimento 20 - 23 Maggio 2015

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM): 9,5

Titolo del Corso **THE FLOPPY INFANT Attualità diagnostiche e terapeutiche**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 21-22 marzo 2016

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM): 11

Titolo del Corso **The new era of PGS application in ART**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 13-14 febbraio 2015

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM): 4,5

Titolo del Corso **209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Heemskerk, The Netherlands

Data/e di svolgimento 7-9 novembre 2014

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **International Workshop SMA-Europe, "Mapping out Opportunities and Challenges For SMA Clinical Trials"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 13-14 luglio 2012

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Atrofia muscolare spinale: aspetti clinico-diagnostici e prospettive terapeutiche**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Data/e di svolgimento 8 giugno 2012

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Le malattie neuromuscolari nei primi mesi/anni di vita: dalla diagnosi alla presa in carico**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino, Pavia

Data/e di svolgimento 23-24 marzo 2012

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM): 9,75

Titolo del Corso **Dalla genetica ai trials clinici: update in malattie neuromuscolari 2011: Cosa è cambiato?**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento UILDM, Palermo

Data/e di svolgimento 30 settembre-01 ottobre 2011

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **VII Convegno Nazionale ASAMSI-Famiglie SMA "VERSO LA CURA? SMA: il presente e il futuro"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 2-4 settembre 2011

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **FDA/NIH Spinal Muscular Atrophy Biomarker Qualification Workshop**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento FDA, White Oak Campus, Silver Spring (MD), USA

Data/e di svolgimento 13 maggio 2011

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Prospettive terapeutiche per le atrofie muscolari spinali: scienza o fantascienza?**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Istituto Giannina Gaslini, Genova

Data/e di svolgimento 8 aprile 2011

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **XII International Congress on Neuromuscular Diseases**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento World Federation of Neurology, Napoli

Data/e di svolgimento 17-22 luglio 2010

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **International workshop "Preclinical testing for SMA**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Zürich (CH)

Data/e di svolgimento 29-30 Marzo 2010

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **5èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Strasbourg, France

Data/e di svolgimento 28-30 gennaio 2010

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Corso Avanzato di Neurosonologia Fetale**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica, Roma

Data/e di svolgimento 4-5 maggio 2009

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **Workshop on Clinical Outcome Measures and endpoints for efficacy assessment in spinal muscular atrophy**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento European Medicines Agency, London, UK

Data/e di svolgimento 13 ottobre 2008

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **18th symposium on ALS/MND, Motor Neuron Disease Association**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Toronto, Canada

Data/e di svolgimento 1-3 dicembre 2007

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **VI Simposio Internazionale di Genetica Clinica e Molecolare "Basi genetico-molecolari di malattie neuromuscolari"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 19 maggio 2006

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **Corso di Formazione "La citogenetica nella realtà ospedaliera"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Azienda ospedaliera S. Giovanni - Addolorata, Roma

Data/e di svolgimento 15 ottobre 2003

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **Corso di Formazione "Corso di Genetica Medica"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Azienda ospedaliera "G. Rummo", Benevento

Data/e di svolgimento 5-6 dicembre 2003

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

Titolo del Corso **Convegno Annuale Associazione "Family of SMA – Italy"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Roma

Data/e di svolgimento 28 giugno 2003

Modalità di svolgimento (relatore; senza esame finale; no ECM)

Titolo del Corso **Corso di Formazione "Corso teorico-pratico in biologia molecolare – 2° modulo- applicazioni diagnostiche in genetica"**

Ente Organizzatore / Luogo di svolgimento Azienda ospedaliera "G. Panico", Tricase (LE)

Data/e di svolgimento 16 maggio 2003

Modalità di svolgimento (relatore; con esame finale, con ECM)

- **Autore** dei seguenti **lavori scientifici** – riferiti all'ultimo decennio – editi a stampa (indicare: titolo lavoro, rivista/pubblicazione, anno pubblicazione) **allegati in originale o in copia conforme**

1. Mercuri E., Bertini E., Messina S., Solari A., D'Amico A., Angelozzi C., Battini R., Berardinelli A., Boffi P., Bruno C., Cini C., Colitto F., Kinali M., Minetti C., Mongini T., Morandi L., Neri G., Orcesi S., Pane M., Pelliccioni M., Pini A., **Tiziano F.D.**, Villanova M., Vita G., Brahe C. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neurology*. (2007) 68:51-5.
2. **Tiziano F.D.**, Bertini E., Messina S., Angelozzi C., Pane M., Alfieri P., Fiori M., D'Amico A., Battini R., Berardinelli A., Boffi P., Bruno C., Cini C., Minetti C., Mongini T., Morandi L., Orcesi S., Pelliccioni M., Pini A., Villanova M., Vita G., Locatelli M., Mercuri E., Brahe C. The Hammersmith functional score correlates with the SMN 2 copy number: a multicentric study. *Neuromuscul Disord*. (2007) 17:400-3.
3. Vitte J, Fassier C, **Tiziano FD**, Dalard C, Soave S, Roblot N, Brahe C, Saugier-veber P, Bonnefont JP, Melki J. Refined characterization of the expression and stability of the SMN gene products. *Am J Pathol*. (2007) 171:1269-80.
4. Bussu F, **Tiziano FD**, Giorgio A, Pinto AM, De Corso E, Angelozzi C, Brahe C, Paludetti G. Arg16gly polymorphism of the beta2-adrenoceptor gene (ADRBeta2) as a susceptibility factor for nasal polyposis. *Am J Rhinol*. (2007) 21:378-82.
5. Angelozzi C, Borgo F, **Tiziano FD**, Martella A, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases SMN mRNA and protein levels in spinal muscular atrophy cells. *J Med Genet*. (2008) 45:29-31.
6. D'Amico A., Cuttini M., Ravà L., Mercuri E., Messina S., Pane M., Mastella C., Chiarini-Testa M.B., Brahe C., **Tiziano F.D.**, Vita G., Bertini E. Clinical factors as predictors of survival in spinal muscular atrophy type I. *Paediatrics and Child Health* (2008) 18(S1):S43-47
7. Bizzarro A, Seripa D, Acciarri A, Matera MG, Pilotto A, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. The complex interaction between APOE promoter and AD: an Italian case-control study. *Eur J Hum Genet*. (2009) 17:938-45.
8. Chassaing N, Golzio C, Odent S, Lequeux L, Vigouroux A, Martinovic-Bouriel J, **Tiziano FD**, Masini L, Piro F, Maragliano G, Delezoide AL, Attié-Bitach T, Manouvrier-Hanu S, Etchevers HC,

Calvas P. Phenotypic spectrum of STRA6 mutations: from Matthew-Wood syndrome to non-lethal anophthalmia. *Hum Mutat.* (2009) 30:E673-81.

9. **Tiziano FD**, Neri G, Brahe C. Biomarkers in rare disorders: the experience with spinal muscular atrophy. *Int J Mol Sci.* (2010) 12:24-38.

10. **Tiziano FD**, Lomastro R, Pinto AM, Messina S, D'Amico A, Fiori S, Angelozzi C, Pane M, Mercuri E, Bertini E, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases survival motor neuron (SMN) transcript levels in leucocytes of spinal muscular atrophy (SMA) patients: relevance for clinical trial design. *J Med Genet.* (2010) 47:856-8.

11. Valenza A, Bizzarro A, Marra C, Lauria A, Guglielmi V, Rossi C, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. The APOE-491 A/T promoter polymorphism effect on cognitive profile of Alzheimer's patients. *Neurosci Lett.* (2010) 472:199-203.

12. Bizzarro A, Guglielmi V, Lomastro R, Valenza A, Lauria A, Marra C, Silveri MC, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. BuChE K variant is decreased in Alzheimer's disease not in fronto-temporal dementia. *J Neural Transm.* (2010) 117:377-83.

13. **Tiziano FD**, Pinto AM, Fiori S, Lomastro R, Messina S, Bruno C, Pini A, Pane M, D'Amico A, Ghezzi A, Bertini E, Mercuri E, Neri G, Brahe C. SMN transcript levels in leukocytes of SMA patients determined by absolute real-time PCR. *Eur J Hum Genet.* (2010) 18:52-8.

14. D'Amico A, Mercuri E, **Tiziano FD**, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* (2011) 6:71.

15. Zhou J, Tawak M, **Tiziano FD**, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servadei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal Muscular Atrophy Associated with Progressive Myoclonic Epilepsy Is Caused by Mutations in *SAH1*. *Am J Hum Genet.* (2012) Epub ahead of print.

16. Crawford TO, Paushkin SV, Kobayashi DT, Forrest SJ, Joyce CL, Finkel RS, Kaufmann P, Swoboda KJ, **Tiziano D**, Lomastro R, Li RH, Trachtenberg FL, Plasterer T, Chen KS; Pilot Study of Biomarkers for Spinal Muscular Atrophy Trial Group. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. *PLoS One.* (2012) 7:e33572.

17. Capalbo A, Sagnella F, Apa R, Fulghesu AM, Lanzone A, Morciano A, Farcomeni A, Gangale ME, Moro F, Martinez D, Ciardulli A, Palla C, Uras ML, Spettu F, Cappai A, Carcassi C, Neri G, **Tiziano FD**. The 312N variant of the luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor gene (*LHCGR*) confers up to 2.7-fold increased risk of polycystic ovary syndrome in a Sardinian population. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2012 77:113-9.

17. **Tiziano FD**, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, Messina S, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Clinical and molecular cross-sectional study of a cohort of adult type III spinal muscular atrophy patients: clues from a biomarker study. *Eur J Hum Genet.* (2013) 21:630-6.

18. Boccuto L, Lauri M, Sarasua SM, Skinner CD, Buccella D, Dwivedi A, Orteschi D, Collins JS, Zollino M, Visconti P, Dupont B, **Tiziano D**, Schroer RJ, Neri G, Stevenson RE, Gurrieri F, Schwartz CE. Prevalence of *SHANK3* variants in patients with different subtypes of autism spectrum disorders. *Eur J Hum Genet.* (2013) 21:310-6.

19. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, **Tiziano FD**, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E; European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium; Biobanca e Registro clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium; European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprises (SMEs) Consortium, Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little L, Silver K, Ptáček LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiya SM, Mikati MA, Goldstein DB. De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet.* (2012) 44:1030-4.

20. Zhou J, Tawk M, **Tiziano FD**, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servidei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy is caused by mutations in *ASAH1*. *Am J Hum Genet.* (2012) 13:5-14.

21. **Tiziano FD**, Melki J, Simard LR. Solving the puzzle of spinal muscular atrophy: what are the missing pieces? *Am J Med Genet A.* (2013) 161A:2836-45.

22. Heinzen EL, Arzimanoglou A, Brashear A, Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, Jóhannesson SH, Mikati MA, Neville B, Nicole S, Ozelius LJ, Poulsen H, Schyns T, Sweadner KJ, van den Maagdenberg A, Vilsen B; **ATP1A3 Working Group**. Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations. *Lancet Neurol.* (2014) 13:503-14

23. **Tiziano FD**, Cherry JJ, Kobayashi DT, Lynes MM, Naryshkin NN, Zaworski PG, Rubin LL, Jarecki J. Assays for the identification and prioritization of drug candidates for spinal muscular atrophy. *Assay Drug Dev Technol.* (2014) 12:315-41

24. Fornarino S, Stagnaro M, Rinelli M, **Tiziano D**, Mancardi MM, Traverso M, Veneselli E, De Grandis E. Paroxysmal features responding to flunarizine in a child with rapid-onset dystonia-parkinsonism. *Neurology.* (2014) 82:2037-8.

25. Finkel R, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E; **ENMC SMA Workshop Study Group**. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* (2015) 25:593-602

26. Panagiotakaki E, De Grandis E, Stagnaro M, Heinzen EL, Fons C, Sisodiya S, de Vries B, Goubau C, Weckhuysen S, Kemlink D, Scheffer I, Lesca G, Rabilloud M, Klich A, Ramirez-Camacho A, Ulate-Campos A, Campistol J, Giannotta M, Moutard ML, Doummar D, Hubsch-Bonneaud C, Jaffer F, Cross H, Gurrieri F, **Tiziano D**, Nevsimalova S, Nicole S, Neville B, van den Maagdenberg AM, Mikati M, Goldstein DB, Vavassori R, Arzimanoglou A; Italian IBAHC Consortium; French AHC Consortium; International AHC Consortium. Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in Alternating Hemiplegia of Childhood-a study of 155 patients. *Orphanet J Rare Dis.* (2015) 10:123.

27. Rubboli G, Veggiotti P, Pini A, Berardinelli A, Cantalupo G, Bertini E, **Tiziano D**, D'Amico A, Piazza E, Abiusi E, Fiori S, Pasini E, Dalla Bernardina B, Gobbi G, Michelucci R. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy: A rare condition linked to mutations in *ASAH1*. *Epilepsia* (2015) 56:692-98.

28. Bianco F, Pane M, D'Amico A, Messina S, Delogu AB, Soraru G, Pera MC, Mongini T, Politano L, Baranello G, Vita G, **Tiziano FD**, Morandi L, Bertini E, Mercuri E. Cardiac function in types II and III spinal muscular atrophy: should we change standards of care? *Neuropediatrics.*

(2015) 46:33-6.

29. Guglielmi V, Bizzarro A, Valenza A, Lauria A, **Tiziano FD**, Lomastro R, Masullo C. A functional 5HT2A receptor polymorphism (His452Tyr) and memory performances in Alzheimer's disease. *Int J Neurosci.* (2016) 126:526-30
30. Gurrieri F, **Tiziano FD**, Zampino G, Neri G. Recognizable facial features in patients with alternating hemiplegia of childhood. *Am J Med Genet A.* (2016) 170:2698-705
31. Gasparotto D, Rossi S, Campagna D, Scavina P, **Tiziano FD**, Marzotto A, Toffolatti L, Vitelli CE, Amini M, Dei Tos AP, Maestro R. Imatinib-Sensitizing KIT Mutation in a Carney-Stratakis-Associated GI Stromal Tumor. *J Clin Oncol.* (2016) 10: e99-e103.
32. **Tiziano FD**, Palmieri V, Genuardi M and Zeppilli P. The Role of Genetic Testing in the Identification of Young Athletes with Inherited Primitive Cardiac Disorders at Risk of Exercise Sudden Death. *Front. Cardiovasc. Med.* (2016) 3:28
33. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, Young SD, Salazar R, Quigley J, Pera MC, Antonaci L, Lapenta L, Glanzman AM, **Tiziano D**, Muntoni F, Darras BT, De Vivo DC, Finkel R, Mercuri E. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* (2016) 26:754-759.
34. D'Amario D, Amodeo A, Adorisio R, **Tiziano FD**, Leone AM, Perri G, Bruno PG, Massetti M, Ferlini A, Pane M, Niccoli G, Porto I, D'Angelo GA, Borovac JA, Mercuri E and Crea F. The Current Approach to Heart Failure in Duchenne Muscular Dystrophy. *Heart.* (2017) 103:1770-1779.
35. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, Abiusi E, Fiori S, Forcina N, Fanelli L, Lucibello S, Mazzone ES, **Tiziano FD**, Mercuri E. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* (2017) 8966:31178-1.
36. Pane M, Lapenta L, Abiusi E, de Sanctis R, Luigetti M, Palermo C, Ranalli D, Fiori S, **Tiziano FD**, Mercuri E. Longitudinal assessments in discordant twins with SMA. *Neuromuscul Disord.* (2017) 27:890-893.
37. Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscul Disord.* (2017) 27:1084-1086.

- **Collaborazione alla redazione** dei seguenti lavori – editi a stampa (indicare: titolo lavoro, pubblicazione, anno pubblicazione)

Indici bibliometrici attuali (Fonte Scopus)

H-index: 27

Citazioni totali: 2672

Articoli su riviste internazionali con impact factor

1. Zappata S, **Tiziano F**, Neri G, Brahe C. Deletions in the SMN gene in infantile and adult spinal muscular atrophy patients from the same family. *Hum Genet.* (1996) 97:315-8.
2. Brahe C, Clermont O, Zappata S, **Tiziano F**, Melki J, Neri G. Frameshift mutation in the survival motor neuron gene in a severe case of SMA type I. *Hum Mol Genet.* (1996) 5:1971-6.

3. Miniou P, **Tiziano D**, Frugier T, Roblot N, Le Meur M, Melki J. Gene targeting restricted to mouse striated muscle lineage. *Nucleic Acids Res.* (1999) 27:e27.
4. Zollino M, **Tiziano F**, Di Stefano C, Neri G. Partial duplication of the long arm of chromosome 15: confirmation of a causative role in craniosynostosis and definition of a 15q25-qter trisomy syndrome. *Am J Med Genet.* (1999) 87:391-4.
5. Vitali T, Sossi V, **Tiziano F**, Zappata S, Giuli A, Paravatou-Petsotas M, Neri G, Brahe C. Detection of the survival motor neuron (SMN) genes by FISH: further evidence for a role for SMN2 in the modulation of disease severity in SMA patients. *Hum Mol Genet.* (1999) 8:2525-32.
6. Patrizi AL, **Tiziano F**, Zappata S, Donati MA, Neri G, Brahe C. SMN protein analysis in fibroblast, amniocyte and CVS cultures from spinal muscular atrophy patients and its relevance for diagnosis. *Eur J Hum Genet.* (1999) 7:301-9.
7. **Tiziano F.D.**, Frugier T, Cifuentes-Diaz C, Miniou P, Roblot N, Dierich A, Le Meur M, Melki J. Nuclear targeting defect of SMN lacking the C-terminus in a mouse model of spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet.* (2000) 9:849-58.
8. Sossi V, Giuli A, Vitali T, **Tiziano F**, Mirabella M, Antonelli A, Neri G, Brahe C. Premature termination mutations in exon 3 of the *SMN1* gene are associated with exon skipping and a relatively mild SMA phenotype. *Eur J Hum Genet.* (2001) 9: 113-120.
9. Puccio H., Simon D., Cossée M., Criqui-Filipe P., **Tiziano F.**, Melki J., Hindelang C., Matyas R. e Koenig M. Mouse models for Friedreich ataxia exhibit cardiomyopathy, sensory nerve defect and Fe-S enzyme deficiency followed by intramitochondrial iron deposits. *Nat Genet* (2001) 27: 181-186.
10. Cifuentes-Diaz C., Frugier T., **Tiziano F.**, Lacene E., Roblot N., Joshi V., Moreau M. e Melki J. Deletion of murine smn exon 7 directed to skeletal muscle leads to severe muscular dystrophy. *J Cell Biol* (2001) 152:1107-14.
11. Andreassi C., Angelozzi C., **Tiziano F.D.**, Vitali T., De Vincenzi E., Boninsegna A., Villanova M., Bertini E., Pini A., Neri G. e Brahe C. Phenylbutyrate increases SMN expression in vitro: relevance for treatment of spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet.* (2004) 12: 59-65.
12. Mercuri E., Bertini E., Messina S., Pelliccioni M., D'Amico A., Colitto F., Mirabella M., **Tiziano F.D.**, Vitali T., Angelozzi C., Kinalli M., Main M., Brahe C. Pilot trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* (2004) 14:130-5.
13. Marra C, Bizzarro A., Daniele A., De Luca L., Ferraccioli M., Valenza A., Brahe C., **Tiziano F.D.**, Gainotti G., Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differently affects the patterns of neuropsychological presentation in early- and late-onset Alzheimer's disease patients. *Dement Geriatr Cogn Disord.* (2004) 18:125-31.
14. Brahe C., Vitali T., **Tiziano F.D.**, Angelozzi C., Pinto A.M., Borgo F., Moscato U., Bertini E., Mercuri E., Neri G. Phenylbutyrate increases SMN gene expression in spinal muscular atrophy patients. *Eur J Hum Genet.* (2005) 13:256-9.
15. Bizzarro A., Marra C., Acciarri A., Valenza A., **Tiziano F.D.**, Brahe C., Masullo C. Apolipoprotein E epsilon4 allele differentiates the clinical response to donepezil in Alzheimer's disease. *Dement Geriatr Cogn Disord.* (2005) 20:254-61.
16. Bertini E., Burghes A., Bushby K., Estournet-Mathiaud B., Finkel R.S., Hughes R.A., Iannaccone S.T., Melki J., Mercuri E., Muntoni F., Voit T., Reitter B., Swoboda K.J., **Tiziano D.**, Tizzano E., Topaloglu H., Wirth B., Zerres K. 134th ENMC International Workshop: Outcome

Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy, 11-13 February 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* (2005) 15:802-16.

17. Acciarri A., Masullo C., Bizzarro A., Valenza A., Quaranta D., Marra C., **Tiziano F.D.**, Brahe C., Seripa D., Matera M.G., Fazio V.M., Gainotti G., Daniele A. Apoe epsilon2-epsilon4 genotype is a possible risk factor for primary progressive aphasia. *Ann Neurol.* (2006) 59:436-7.

18. Trecarichi E.M., Tumbarello M., de Gaetano Donati K., Tamburini E., Cauda R., Brahe C., **Tiziano F.D.** Partial protective effect of CCR5-Delta 32 heterozygosity in a cohort of heterosexual Italian HIV-1 exposed uninfected individuals. *AIDS Res Ther.* (2006) 3:22.

19. Giannini A, Pinto AM, Rossetti G, Prandi E, **Tiziano D**, Brahe C, Nardocci N. Respiratory failure in infants due to spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1. *Intensive Care Med.* (2006) 32:1851-5.

20. Mercuri E., Bertini E., Messina S., Solari A., D'Amico A., Angelozzi C., Battini R., Berardinelli A., Boffi P., Bruno C., Cini C., Colitto F., Kinali M., Minetti C., Mongini T., Morandi L., Neri G., Orcesi S., Pane M., Pelliccioni M., Pini A., **Tiziano F.D.**, Villanova M., Vita G., Brahe C. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of phenylbutyrate in spinal muscular atrophy. *Neurology.* (2007) 68:51-5.

21. **Tiziano F.D.**, Bertini E., Messina S., Angelozzi C., Pane M., Alfieri P., Fiori M., D'Amico A., Battini R., Berardinelli A., Boffi P., Bruno C., Cini C., Minetti C., Mongini T., Morandi L., Orcesi S., Pelliccioni M., Pini A., Villanova M., Vita G., Locatelli M., Mercuri E., Brahe C. The Hammersmith functional score correlates with the SMN 2 copy number: a multicentric study. *Neuromuscul Disord.* (2007) 17:400-3.

22. Vitte J, Fassier C, **Tiziano FD**, Dalard C, Soave S, Roblot N, Brahe C, Saugier-veber P, Bonnefont JP, Melki J. Refined characterization of the expression and stability of the SMN gene products. *Am J Pathol.* (2007) 171:1269-80.

23. Bussu F, **Tiziano FD**, Giorgio A, Pinto AM, De Corso E, Angelozzi C, Brahe C, Paludetti G. Arg16gly polymorphism of the beta2-adrenoceptor gene (ADRBeta2) as a susceptibility factor for nasal polyposis. *Am J Rhinol.* (2007) 21:378-82.

24. D'Amico A., Cuttini M., Ravà L., Mercuri E., Messina S., Pane M., Mastella C., Chiarini-Testa M.B., Brahe C., **Tiziano F.D.**, Vita G., Bertini E. Clinical factors as predictors of survival in spinal muscular atrophy type I. *Paediatrics and Child Health* (2008) 18(S1):S43-47

25. Angelozzi C, Borgo F, **Tiziano FD**, Martella A, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases SMN mRNA and protein levels in spinal muscular atrophy cells. *J Med Genet.* (2008) 45:29-31.

26. Bizzarro A, Seripa D, Acciarri A, Matera MG, Pilotto A, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. The complex interaction between APOE promoter and AD: an Italian case-control study. *Eur J Hum Genet.* (2009) 17:938-45.

27. Chassaing N, Golzio C, Odent S, Lequeux L, Vigouroux A, Martinovic-Bouriel J, **Tiziano FD**, Masini L, Piro F, Maragliano G, Delezoide AL, Attié-Bitach T, Manouvrier-Hanu S, Etchevers HC, Calvas P. Phenotypic spectrum of STRA6 mutations: from Matthew-Wood syndrome to non-lethal anophthalmia. *Hum Mutat.* (2009) 30:E673-81.

28. **Tiziano FD**, Neri G, Brahe C. Biomarkers in rare disorders: the experience with spinal muscular atrophy. *Int J Mol Sci.* (2010) 12:24-38.

29. **Tiziano FD**, Lomastro R, Pinto AM, Messina S, D'Amico A, Fiori S, Angelozzi C, Pane M, Mercuri E, Bertini E, Neri G, Brahe C. Salbutamol increases survival motor neuron (SMN) transcript levels in leucocytes of spinal muscular atrophy (SMA) patients: relevance for clinical trial design. *J Med Genet.* (2010) 47:856-8.
30. Valenza A, Bizzarro A, Marra C, Lauria A, Guglielmi V, Rossi C, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. The APOE-491 A/T promoter polymorphism effect on cognitive profile of Alzheimer's patients. *Neurosci Lett.* (2010) 472:199-203.
31. Bizzarro A, Guglielmi V, Lomastro R, Valenza A, Lauria A, Marra C, Silveri MC, **Tiziano FD**, Brahe C, Masullo C. BuChE K variant is decreased in Alzheimer's disease not in fronto-temporal dementia. *J Neural Transm.* (2010) 117:377-83.
32. **Tiziano FD**, Pinto AM, Fiori S, Lomastro R, Messina S, Bruno C, Pini A, Pane M, D'Amico A, Ghezzi A, Bertini E, Mercuri E, Neri G, Brahe C. SMN transcript levels in leukocytes of SMA patients determined by absolute real-time PCR. *Eur J Hum Genet.* (2010) 18:52-8.
33. D'Amico A, Mercuri E, **Tiziano FD**, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* (2011) 6:71.
34. Zhou J, Tawh M, **Tiziano FD**, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servidei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal Muscular Atrophy Associated with Progressive Myoclonic Epilepsy Is Caused by Mutations in *ASAH1*. *Am J Hum Genet.* (2012) Epub ahead of print.
35. Crawford TO, Paushkin SV, Kobayashi DT, Forrest SJ, Joyce CL, Finkel RS, Kaufmann P, Swoboda KJ, **Tiziano D**, Lomastro R, Li RH, Trachtenberg FL, Plasterer T, Chen KS; Pilot Study of Biomarkers for Spinal Muscular Atrophy Trial Group. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. *PLoS One.* (2012) 7:e33572.
36. Capalbo A, Sagnella F, Apa R, Fulghesu AM, Lanzzone A, Morciano A, Farcomeni A, Gangale MF, Moro F, Martinez D, Ciardulli A, Palla C, Uras ML, Spettu F, Cappai A, Carcassi C, Neri G, **Tiziano FD**. The 312N variant of the luteinizing hormone/choriogonadotropin receptor gene (*LHCGR*) confers up to 2-7-fold increased risk of polycystic ovary syndrome in a Sardinian population. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2012 77:113-9.
37. **Tiziano FD**, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, Messina S, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Clinical and molecular cross-sectional study of a cohort of adult type III spinal muscular atrophy patients: clues from a biomarker study. *Eur J Hum Genet.* (2013) 21:630-6.
38. Boccuto L, Lauri M, Sarasua SM, Skinner CD, Buccella D, Dwivedi A, Orteschi D, Collins JS, Zollino M, Visconti P, Dupont B, **Tiziano D**, Schroer RJ, Neri G, Stevenson RE, Gurrieri F, Schwartz CE. Prevalence of *SHANK3* variants in patients with different subtypes of autism spectrum disorders. *Eur J Hum Genet.* (2013) 21:310-6.
39. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, Gurrieri F, Nicole S, de Vries B, **Tiziano FD**, Fontaine B, Walley NM, Heavin S, Panagiotakaki E; European Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC) Genetics Consortium; Biobanca e Registro clinico per l'Emiplegia Alternante (I.B.AHC) Consortium; European Network for Research on Alternating Hemiplegia (ENRAH) for Small and Medium-sized Enterprises (SMEs) Consortium, Fiori S, Abiusi E, Di Pietro L, Sweney MT, Newcomb TM, Viollet L, Huff C, Jorde LB, Reyna SP, Murphy KJ, Shianna KV, Gumbs CE, Little

- L, Silver K, Ptáček LJ, Haan J, Ferrari MD, Bye AM, Herkes GK, Whitelaw CM, Webb D, Lynch BJ, Uldall P, King MD, Scheffer IE, Neri G, Arzimanoglou A, van den Maagdenberg AM, Sisodiya SM, Mikati MA, Goldstein DB. De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet.* (2012) 44:1030-4.
40. Zhou J, Tawk M, **Tiziano FD**, Veillet J, Bayes M, Nolent F, Garcia V, Servidei S, Bertini E, Castro-Giner F, Renda Y, Carpentier S, Andrieu-Abadie N, Gut I, Levade T, Topaloglu H, Melki J. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy is caused by mutations in *ASAH1*. *Am J Hum Genet.* (2012) 13:5-14.
41. **Tiziano FD**, Melki J, Simard LR. Solving the puzzle of spinal muscular atrophy: what are the missing pieces? *Am J Med Genet A.* (2013) 161A:2836-45.
42. Heinzen EL, Arzimanoglou A, Brashear A, Clapcote SJ, Gurrieri F, Goldstein DB, Jóhannesson SH, Mikati MA, Neville B, Nicole S, Ozelius LJ, Poulsen H, Schyns T, Sweadner KJ, van den Maagdenberg A, Vilsen B; **ATP1A3 Working Group**. Distinct neurological disorders with ATP1A3 mutations. *Lancet Neurol.* (2014) 13:503-14
43. **Tiziano FD**, Cherry JJ, Kobayashi DT, Lynes MM, Naryshkin NN, Zaworski PG, Rubin LL, Jarecki J. Assays for the identification and prioritization of drug candidates for spinal muscular atrophy. *Assay Drug Dev Technol.* (2014) 12:315-41
44. Fornarino S, Stagnaro M, Rinelli M, **Tiziano D**, Mancardi MM, Traverso M, Veneselli E, De Grandis E. Paroxysmal features responding to flunarizine in a child with rapid-onset dystonia-parkinsonism. *Neurology.* (2014) 82:2037-8.
45. Finkel R, Bertini E, Muntoni F, Mercuri E; **ENMC SMA Workshop Study Group**. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* (2015) 25:593-602
46. Panagiotakaki E, De Grandis E, Stagnaro M, Heinzen EL, Fons C, Sisodiya S, de Vries B, Goubau C, Weckhuysen S, Kemlink D, Scheffer I, Lesca G, Rabilloud M, Klich A, Ramirez-Camacho A, Ulate-Campos A, Campistol J, Giannotta M, Moutard ML, Doummar D, Hubsch-Bonneaud C, Jaffer F, Cross H, Gurrieri F, **Tiziano D**, Nevsimalova S, Nicole S, Neville B, van den Maagdenberg AM, Mikati M, Goldstein DB, Vavassori R, Arzimanoglou A; Italian IBAHC Consortium; French AHC Consortium; International AHC Consortium. Clinical profile of patients with ATP1A3 mutations in Alternating Hemiplegia of Childhood-a study of 155 patients. *Orphanet J Rare Dis.* (2015) 10:123.
47. Rubboli G, Veggiotti P, Pini A, Berardinelli A, Cantalupo G, Bertini E, **Tiziano D**, D'Amico A, Piazza E, Abiusi E, Fiori S, Pasini E, Dalla Bernardina B, Gobbi G, Michelucci R. Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy: A rare condition linked to mutations in *ASAH1*. *Epilepsia* (2015) 56:692-98.
48. Bianco F, Pane M, D'Amico A, Messina S, Delogu AB, Soraru G, Pera MC, Mongini T, Politano L, Baranello G, Vita G, **Tiziano FD**, Morandi L, Bertini E, Mercuri E. Cardiac function in types II and III spinal muscular atrophy: should we change standards of care? *Neuropediatrics.* (2015) 46:33-6.
49. Guglielmi V, Bizzarro A, Valenza A, Lauria A, **Tiziano FD**, Lomastro R, Masullo C. A functional 5HT2A receptor polymorphism (His452Tyr) and memory performances in Alzheimer's disease. *Int J Neurosci.* (2016) 126:526-30
50. Gurrieri F, **Tiziano FD**, Zampino G, Neri G. Recognizable facial features in patients with

alternating hemiplegia of childhood. *Am J Med Genet A*. (2016) 170:2698-705

51. Gasparotto D, Rossi S, Campagna D, Scavina P, **Tiziano FD**, Marzotto A, Toffolatti L, Vitelli CE, Amini M, Dei Tos AP, Maestro R. Imatinib-Sensitizing KIT Mutation in a Carney-Stratakis-Associated GI Stromal Tumor. *J Clin Oncol*. (2016) 10: e99-e103.

52. **Tiziano FD**, Palmieri V, Genuardi M and Zeppilli P. The Role of Genetic Testing in the Identification of Young Athletes with Inherited Primitive Cardiac Disorders at Risk of Exercise Sudden Death. *Front. Cardiovasc. Med*. (2016) 3:28

53. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, Young SD, Salazar R, Quigley J, Pera MC, Antonaci L, Lapenta L, Glanzman AM, **Tiziano D**, Muntoni F, Darras BT, De Vivo DC, Finkel R, Mercuri E. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. (2016) 26:754-759.

54. D'Amario D, Amodeo A, Adorisio R, **Tiziano FD**, Leone AM, Perri G, Bruno PG, Massetti M, Ferlini A, Pane M, Niccoli G, Porto I, D'Angelo GA, Borovac JA, Mercuri E and Crea F. The Current Approach to Heart Failure in Duchenne Muscular Dystrophy. *Heart*. (2017) 103:1770-1779.

55. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, Abiusi E, Fiori S, Forcina N, Fanelli L, Lucibello S, Mazzone ES, **Tiziano FD**, Mercuri E. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. (2017) 8966:31178-1.

56. Pane M, Lapenta L, Abiusi E, de Sanctis R, Luigetti M, Palermo C, Ranalli D, Fiori S, **Tiziano FD**, Mercuri E. Longitudinal assessments in discordant twins with SMA. *Neuromuscul Disord*. (2017) 27:890-893.

57. Messina S, Pane M, Sansone V, Bruno C, Catteruccia M, Vita G, Palermo C, Albamonte E, Pedemonte M, Bertini E, Binetti L, Mercuri E; Italian EAP working Group. Expanded access program with Nusinersen in SMA type I in Italy: Strengths and pitfalls of a successful experience. *Neuromuscul Disord*. (2017) 27:1084-1086.

58. Di Pietro L, Angelozzi C, Diano F, Piacentini R, Borgo F, Lomastro R, Novelli A, Tutino M, Grassi C, Genuardi M, **Tiziano FD**. The SMA/ALS connection: role of PI3K/AKT and STAU1 in SMN fine-tuning. Submitted

59. **Tiziano FD**, Lomastro R, Di Pietro L, Barbara Pasanisi M, Fiori S, Angelozzi C, Abiusi E, Angelini C, Sorarù G, Gaiani A, Mongini T, Vercelli L, Vasco G, Vita G, Luca Vita G, Messina S, Politano L, Passamano L, Di Gregorio G, Montomoli C, Orsi C, Campanella A, Mantegazza R, Morandi L. Molecular and clinical efficacy of salbutamol in type III spinal muscular atrophy: results of a phase-II/III double-blind study. *Jama Neurology* (under review)

Articoli su riviste scientifiche senza impact factor e capitoli di libri

1. T. Frugier, C. Cifuentes-Diaz, **F.D. Tiziano** e J. Melki. Amyotrophies spinales: apport des modèles animaux à une meilleure compréhension de la physiopathologie et au développement des thérapeutiques. *Médecine/sciences* (2001) 17 : 737-743.

2. G. Neri, **F.D. Tiziano**. A history of mental retardation. In M.G. Butler e J. Meaney, "Genetics of Developmental Disabilities", M. Decker Inc., 2005.

3. Ha curato, in collaborazione con il Dr. Eugenio Sangiorgi ed il Prof. Giovanni Neri, la seconda edizione italiana dalla seconda edizione americana del volume "Principles of Medical Genetics" di Gelerther-Collins-Ginsburg, edito da Masson-Italia, 1998.

4. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. La patologia molecolare del gene. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia, I edizione, 2007

5. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Masson – Italia , I edizione, 2007
6. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010.
7. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Elsevier - Masson, II edizione, 2010
8. C. Brahe, **F.D. Tiziano**. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014.
9. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
10. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, III edizione, 2014
11. **F.D. Tiziano**, M. Genuardi. Variazioni del genoma umano. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, IV edizione, 2017.
12. **F.D. Tiziano**, E. Sangiorgi. Applicazioni dell'ingegneria genetica in medicina. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, IV edizione, 2017
13. **F.D. Tiziano**, V. Nigro. Malattie neuromuscolari su base genetica. In G. Neri e M. Genuardi, "Genetica Umana e Medica". Edra - Masson, IV edizione, 2017
14. **F.D. Tiziano**, M. Genuardi. Genetica delle disabilità neuro-motorie ed intellettiva. Predittività e limiti dell'esame citogenetico fetale mediante amniocentesi e sul sangue materno. In "Sorveglianza ostetrica e disabilità neuro-motorie". II edizione coordinata da Gianpaolo Palla

Altre attività

Brevetti:

TIZIANO F, PINTO ANNA MARIA, BRAHE CHRISTINA, NERI GIOVANNI (2008).
marcatore biologico per l'atrofia muscolare spinale. RM2008A000270, Università Cattolica del
Sacro Cuore

Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). USE OF PHENYLBUTYRATE FOR TREATMENT OF
SPINAL MUSCULAR ATROPHY. WO2005072720, FYRKLÖVERN SCANDINAVIA AB

Brahe C, Neri G, **Tiziano F** (2005). Therapeutical ue. US20050171206

Melki Judith, Dierich Andree, Cifuentes-diaz Carmen, Le Meur Marianne, Frugier Tony, **Tiziano F**
(2000). Murine models characterized by conditional mutation of SMN gene - use for study of spinal
muscular atrophy and other neurodegenerative diseases and muscular myopathies .
EP1116790,INSERM

COLLABORAZIONI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI CONCLUSE OD ANCORA IN ATTO:

- Prof. Judith Melki, INSERM, France
- Dr. Martine Barkats, Institut de Myologie, Paris, France

- Dr. Laura Kirkpatrick, Lexicon Pharmaceuticals, Texas, USA
- Dr. Friedrich Metzger, Roche Pharmaceuticals, Switzerland
- Dr. Fred Marin, GMP-Orphan Pharmaceuticals, France
- Dr. Lucia Morandi, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Dr. Lucia Di Marcotullio, Dipartimento di Medicina Molecolare, Università Sapienza, Roma
- Dr. Dione Kobayashi, Dr. Sergey Paushkin, SMA Foundation, New York, USA
- Dr. Enrico Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Prof. Eugenio Mercuri, Sezione di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Louise Simard, Head of Biochemistry and Medical Genetics, University of Manitoba, Manitoba, Canada
- Dr. Eduardo Tizzano, Department of Genetics, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, Spain
- Prof. Brunhilde Wirth, Institute of Human Genetics, Cologne, Germany
- Prof. Filippo Crea, Istituto di Cardiologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Paolo Zeppilli, Sezione di Medicina dello Sport, Policlinico A. Gemelli, Roma
- Dr.ssa Lucia Ricci Vitiani, Istituto Superiore di Sanità, Roma
- Prof. Roberto Pallini, Istituto di Neurochirurgia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Carlo Masullo, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Prof. Claudio Grassi, Istituto di Fisiologia Umana, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Dr. Andrea Beccari, Dompè Farmaceutici
- Dr. Marco Pacifici, Biogen Pharmaceuticals
- Dr. Silvano Coletti, Chelonia Group Applied Science
- Prof. Rino Ragno, Dipartimento di Chimica e Tecnologia del Farmaco, Università Sapienza, Roma

Partecipazione scientifica a progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi che prevedano la revisione tra pari

Progetto	Durata (mesi)	Ruolo Ricoperto
SMA newborn screening in Lazio and Tuscany: a two-year pilot study, Biogen Pharmaceuticals	24	principal investigator
Muscular miRNome and transcriptome analysis as a tool for the identification of biomarkers in spinal muscular atrophy, Fondazione Telethon 2012	24	principal investigator
A PHASE II RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND STUDY VS. PLACEBO FOR THE EVALUATION OF EFFICACY AND TOLERABILITY OF SALBUTAMOL ADMINISTERED BY ORAL ROUTE IN PATIENTS AFFECTED BY SPINAL MUSCULAR ATROPHY, Agenzia Italiana del Farmaco 2008 (PI: Lucia Morandi, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)	24	Project design, molecular and data analysis
In vitro and in vivo study of salbutamol, a potential therapeutic agent for spinal muscular atrophy, Fondazione Telethon 2007 (PI: Christina Brahe)	24	project design, data analysis
Development and validation of a novel method for absolute full length SMN transcript quantification, Families of Spinal muscular atrophy (FSMA), USA, 2008 (PI: Christina Brahe)	12	project design, data analysis
SMN Biomarker: Towards a validated international Standard Operating Procedure, Families of Spinal muscular atrophy (FSMA), USA, 2007 (Co-PI: Christina Brahe and Louise Simard)	12	project design, data analysis
Creation and characterization of a mouse model of spinal muscular atrophy, INSERM, France 1999 (PI: Judith Melki)	12	molec. studies, phen. analyses

Board di esperti/revisori:

- Nell'ambito della TREAT-NMD Activity A07 (Accelerate preclinical phase of new therapeutic treatment development), del Work package 7.4 (Develop standardized protocols and procedures for harmonizing and accelerating pre-clinical studies):
- È stato curatore della Standard Operating Procedure (SOP) "Human and murine *SMN* transcript analysis by absolute real time PCR"

- È stato co-autore della SOP “ELISA (enzyme-linked immunosorbent assay) to quantify SMN protein levels”, curata dalla Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
- È stato co-autore della SOP “Semiquantitative Western Blot (quantification of SMN protein levels)”, curata dalla Prof. Brunhilde Wirth, Cologne, Germany
- Membro del comitato scientifico dell’associazione Famiglie SMA, Italia
- Albo dei revisori del MIUR
- Board di esperti dell’AFM-Telethon (Association Francaise de Myopathies)
- Membro del Treat-NMD
- Membro dell’International Coordinating Committee (ICC) for clinical trials in SMA
- Associate editor della rivista BMC-Medical Genetics
- Co-autore delle linee guida per la diagnosi di atrofia muscolare spinale
- Invited Author della EMQN and the EuroGenTest (EUGT) / European Society of Human Genetics (ESHG) professional guidelines subcommittee, alla stesura/aggiornamento delle linee guida diagnostiche per l’atrofia muscolare spinale (2016)
- Membro dell’Advisory Board di Biogen Pharmaceuticals

E’ stato revisore di grant application per i seguenti enti

- Association Francaise de Myopathies (AFM), France
- Prinses Beatrix Fonds, The Netherlands
- Famiglie SMA, Italia
- SMA Europe

E’ stato revisore delle seguenti riviste internazionali con impact factor:

- Human Molecular Genetics
- Neuromuscular Disorders
- BMC Medical Genetics
- Clinical Neurology and Neurosurgery
- Journal of Alzheimer's Disease
- Genetic Testing and Molecular Biomarkers

E’ stato relatore/correlatore di tesi di laurea/diploma di dottorato o di specializzazione

Tesi di laurea:

Dr.ssa Irene Mancuso (Laurea in Biotecnologie Mediche)
 Dr.ssa Rosa Lomastro (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
 Dr.ssa Rosa Lomastro (Laurea in Biotecnologie Mediche)
 Dr.ssa Emanuela Abiusi (Laurea in Medicina e Chirurgia)
 Dr.ssa Lorena Di Pietro (Laura Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare)
 Dr.ssa Maria Teresa Moscato (Laura Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare)
 Dr.ssa Grazia Manfrè (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
 Dr. Mauro Tutino (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
 Dr.ssa Agnese Novelli (Laurea in Biotecnologie Sanitarie)
 Dr.ssa Maria Teresa Dell’Abate (Laurea in Biotecnologie Mediche)
 Dr.ssa Lara Ottaviani (Laurea in Biotecnologie Mediche)
 Dr.ssa Agnese Novelli (Laurea in Biotecnologie Genomiche)
 Dr.ssa Ludovica Lospinoso (Laurea in Biotecnologie mediche)
 Dr. Ludovico Rizzuti (Laurea in Biotecnologie sanitarie)

Tesi di Dottorato in Genetica Molecolare:

Dr.ssa Rosa Lomastro
Dr.ssa Lorena Di Pietro
Dr.ssa Martina Rinelli
Dr.ssa Federica Diano

Tesi di Specializzazione in Genetica Medica:

Dr. Andrea Martella
Dr. Antonio Capalbo
Dr.ssa Anna Maria Pinto
Dr.ssa Alice Moncada

Dichiara, infine, di essere informato/a, secondo quanto previsto dal D.Lgs. n.196/2003, che i dati personali raccolti saranno trattati, anche con strumenti informatici, esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa e allega copia di documento di identità in corso di validità.

Dichiara inoltre di essere informato che il presente curriculum sarà pubblicato sul sito Internet Aziendale.

Data 27 dicembre 2017

Firma


.....