



## Curriculum Vitae Europass

### CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE DI LIVIA GARAVELLI

<b><u>DATI PERSONALI</u></b>	
Cognome e Nome	<b>GARAVELLI LIVIA</b>
Data di nascita	
Indirizzo (residenza)	
Indirizzo (domicilio)	
Telefono	
E-mail PEC	
Nazionalità	
	<b>H Index=30 (scopus) Impact Factor totale: 453,834</b>
<b><u>Titoli accademici e di studio</u></b>  <i>Elencare separatamente ciascun titolo accademico conseguito evidenziando per ognuno l'Ente e l'anno di conseguimento.</i> - lauree - specializzazioni - dottorati - master - corsi di perfezionamento	<p>2018 Abilitazione Scientifica Nazionale per il ruolo di Professore di Seconda Fascia nel settore della Genetica Medica (art. 16, comma 1, Legge 240/10) MIUR Ministero dell'Istruzione dell'Università e della Ricerca ASN BANDO D.D. 1532/2016 SETTORE CONCORSUALE 06/A1n GENETICA MEDICA</p> <p>2009 Corso sulle Displasie Scheletriche – Milano - Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche sulle Displasie Scheletriche</p> <p>1993 Specializzazione in Genetica Medica – Indirizzo Medico (Università di Ferrara) con votazione 50/50 e lode</p> <p>1986 Diploma di Perfezionamento in Neonatologia (Università di Parma)</p> <p>1985 Diploma di Specializzazione in Pediatria (Università di Parma) con votazione 50/50 e lode</p> <p>1981 Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia (Università di Parma) con votazione 110/110</p>

### **Esperienze lavorative**

Date	01/08/2020 → tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Direttore di Struttura Complessa di Genetica Medica, Dipartimento Materno-Infantile, AUSL IRCCS Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia. con funzione di attività di diagnostica di laboratorio sia in ambito genetico costituzionale pre- e post-natale che oncematologico, di attività diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile
Principali attività e responsabilità	AUSL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Nome e indirizzo del datore di lavoro Date	16/12/2019 → 31/07/2020
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Direttore f.f. di Struttura Complessa di Genetica Medica con funzione di attività di diagnostica di laboratorio sia in ambito genetico costituzionale pre- e post-natale che oncematologico, di attività diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile
Principali attività e responsabilità	AUSL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AUSL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy

Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2007 → 15/12/2019
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica, Dipartimento Materno-Infantile, AUSL IRCCS Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AUSL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2005 → 31/12/2006
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Responsabile di Struttura Semplice di Genetica Clinica e Day-Hospital, Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Responsabile di Struttura Semplice di Genetica Clinica, con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito della Struttura Complessa di Pediatria..
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/07/2017 → tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di Pediatria tempo indeterminato, tempo pieno, Dipartimento Materno-Infantile Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dall'01/01/2007 al 31/12/2017 e dall'01/01/2018 a tutt'oggi incarico di "Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica" Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie  Dal 16/12/2019 a tutt'oggi Incarico di Struttura Complessa di Genetica Medica (Facente Funzioni) Funzione di attività di diagnostica di laboratorio sia in ambito genetico costituzionale pre- e post-natale che oncoematologico, di attività diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda USL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2009 → 30/06/2017
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di Pediatria a tempo indeterminato, tempo pieno, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico Azienda Ospedaliera Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dall'01/01/2007 al 31/12/2017 incarico di "Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica" Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera- Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	25/11/2002 → 31/12/2006
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Vicedirettore Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Vicedirettore Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy

Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2001 → 2010
Lavoro o posizione ricoperti INCARICHI	Referente Dipartimentale per l'Accreditamento (RAQ), Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Coordinamento Percorso di Accreditamento, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	14/04/1998 → 2014
Lavoro o posizione ricoperti	Consulente pediatra genetista presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Parma in materia di "Malattie malformative e genetiche del bambino e dell'adolescente"
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, per i bambini con malattie genetiche
Date	01/08/1999 → 31/12/2008
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di Pediatria a tempo indeterminato, tempo pieno, Struttura Complessa di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Con atto 39/2002 conferito incarico di posizione di "Alta Specializzazione in Genetica Medica" dal 01/01/2002 al 31/12/2004 Con atto 86/2004 conferito l'incarico di "Responsabile di Struttura Semplice di Genetica Clinica e di Day-Hospital" dall'01/01/2005 al 31/12/2005. Con atto 79/2005 rinnovato incarico di Responsabile di Struttura Semplice dall'01/01/2006 al 31/12/2006. Con Prot 11349 del 28/04/2006 e con effetto dal 01/05/2006 al 04/06/2006 è assegnato l'incarico di coordinare e gestire l'ordinaria attività della struttura complessa di Pediatria a seguito di collocamento a riposo dalla sopracitata data del precedente direttore di struttura complessa. Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera- Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	06/12/1996 → 31/07/1999
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di I Livello Pediatria a tempo indeterminato, tempo pieno, Struttura Complessa di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Con atto 547/98 incarico dirigenziale di "Responsabile Ambulatorio di Genetica Clinica e rotazione di assistenza reparto Pediatria" dall'01/01/1998 al 31/12/2001. Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera- Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/1995 → 05/12/1996
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di I Livello Fascia A, a tempo indeterminato, tempo pieno, Struttura Complessa di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda Ospedaliera- Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale

Date	01/07/1994→31/12/1994
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico di I Livello Fascia A, a tempo indeterminato, tempo pieno, Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia. Attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Azienda USL - Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/1991→31/12/2001
Lavoro o posizione ricoperti	Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica, Unità Operativa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito della Unità Operativa di Pediatria.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 e Azienda USL Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	20/12/1993 →30/06/1994
Lavoro o posizione ricoperti	Aiuto Corresponsabile Ospedaliero di Pediatria, a tempo indeterminato, tempo pieno, Unità Operativa di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Aiuto Unità Operativa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario presso l'UO di Pediatria e presso la Sezione di Neonatologia, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	12/12/1988→19/12/1993
Lavoro o posizione ricoperti	Assistente Medico di Pediatria, Unità Operativa di Pediatria, a tempo indeterminato, tempo pieno, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Assistente Medico Unità Operativa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario presso l'UO di Pediatria e presso la Sezione di Neonatologia, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/06/1987→29/08/1988
Lavoro o posizione ricoperti	Assistente Medico di Pediatria, Unità Operativa di Pediatria, a tempo determinato, tempo pieno Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Assistente Medico Unità Operativa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario presso l'UO di Pediatria e presso la Sezione di Neonatologia, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	13/06/1985→31/05/1987
Lavoro o posizione ricoperti	Medico Frequentatore Unità Operativa di Pediatria, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Coadiuvatore attività clinico-assistenziale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy

Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	10/10/1984→09/04/1985
Lavoro o posizione ricoperti	Assistente Medico di Igiene Epidemiologia e Sanità Pubblica a tempo determinato, tempo pieno
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 di Reggio Emilia
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	09/07/1984→08/09/1984
Lavoro o posizione ricoperti	Assistente Medico Organizzatore dei Servizi Sanitari di Base a tempo determinato, tempo pieno
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 9 di Reggio Emilia
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	13/10/1981→12/06/1985
Lavoro o posizione ricoperti	Medico volontario in Formazione Specialistica in Pediatria, Clinica Pediatrica Università di Parma
Principali attività e responsabilità	Attività clinico-assistenziale di collaborazione delegata e autonoma, di didattica e di ricerca medico specializzando.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, via Gramsci 14, Parma, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale

### **Attività didattica**

Date	Anno accademico 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2016-2017, 2017-2018, 2018-2019, 2019-2020
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Corsi di laurea di Fisioterapia, Terapia occupazionale, Logopedia e Riabilitazione psichiatrica Lezioni Corso Integrato Basi di Patologia e Farmacologia – Modulo di Genetica - Insegnamento di basi di Patologia e Farmacologia
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Modena e Reggio Emilia
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno Accademico 2017-2018
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di specializzazione in Pediatria
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Modena e Reggio Emilia
Date	Anno accademico 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Pavia
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Pavia
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2009-2010 e 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Specializzazione in Oculistica Università degli Studi di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2014-2015, 2018-2019 e 2019-2020.
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Neuropsicologia dello Sviluppo di Parma

Nome e indirizzo del datore di lavoro	Scuola di Neuropsicologia dello Sviluppo Borgo Regale 15, Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2014-2015
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Corso Universitario di Logopedia Clinica ORL Università degli Studi di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Master Universitario di Genetica Università degli Studi di Bologna
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Bologna
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2006-2007 e 2007-2008
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Master Universitario di Genetica Università degli Studi di Siena
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Siena
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008, 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012, 2012-2013, 2013-2014, 2014-2015
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni di "Patologie Oculari nelle Sindromi Genetiche" presso il Corso di Ortottica della Clinica Oculistica dell'Università di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2004-2005
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezione Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università Cattolica di Roma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università Cattolica di Roma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2003-2004
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Ciclo di Lezioni Master Universitario Interateneo di II Livello "Promozione Tutela e Management della Salute e dell'Educazione Alimentare in Età Evolutiva" presso l'Università di Parma.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Dall'anno accademico 2002-2003→2014-2015
Lavoro o posizione ricoperti	Professore a Contratto presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università di Parma come docente per attività didattica integrativa per il Corso Integrativo di "Sindromi /Anomalie Congenite Multiple e Ritardo Mentale" del Corso Ufficiale Integrato di Pediatria (Area Malattie Genetiche e Metaboliche) del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni del Corso Ufficiale di Pediatria
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma

Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Dall'anno 1981 → tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Lezioni presso la Scuola Infermieri Professionali della Provincia di Reggio Emilia, Corsi di Aggiornamento organizzati dall'Ordine dei Medici, dalla Società Scientifica "Lazzaro Spallanzani", dall'Arcispedale S Maria Nuova di Reggio Emilia, dai Pediatri di Libera Scelta della Provincia di Reggio Emilia e di Parma, dalla Clinica Pediatrica dell'Università di Parma, dal Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, dall'Associazione per l'Aiuto alle Famiglie dei soggetti con Sindrome di Prader-Willi, dall'Associazione Neurofibromatosi (ANF) dall'Associazione Genitori e Ragazzi Down (GRD), dall'Associazione sindrome di Mowat-Wilson, dall'Associazione Medici per l'Ambiente e dall'Associazione Culturale Università dell'Età Libera oltre a partecipazione come relatore a numerosi Corsi e Convegni Nazionali ed Internazionali
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni e relazioni
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Varie Istituzioni , Università e Associazioni (vedi sopra)

### **Corsi, congressi, convegni e seminari**

#### **Organizzazione o partecipazione come relatore o moderatore a convegni di carattere scientifico in Italia o all'Estero (Sottolineati gli eventi all'estero)**

1. "Artrite Reumatoide Infantile in una paziente con S di Turner" Convegno Pediatrico Regionale 9/06/1984 Piacenza RELATORE
2. "Sindrome Malformativa con Encefalocele" Incontri Modenesi di Neuropediatria e Neurologia Neonatale Modena 16/03/1991 RELATORE
3. "S di Bardet-Biedl" Convegno Gruppo di Studio di Genetica Clinica Parma 29/04/1992 RELATORE
4. "Classificazione delle Ipoacusie Infantili" Convegno "Attualità in tema di Diagnosi e Terapia delle Ipoacusie Infantili" Reggio Emilia 17/10/1992 RELATORE
5. "Delezione Interstiziale del braccio lungo di un cromosoma 6" Convegno IMER Piacenza 24/04/1993 RELATORE
6. "S di Leopard" Convegno Gruppo di Studio di Genetica Clinica Roma 02/12/1993 RELATORE
7. ORGANIZZAZIONE "Convegno Gruppo IMER Le Cardiopatie Congenite" Reggio Emilia 30/04/1994 RESPONSABILE SCIENTIFICO
8. "Aspetti della RMN cerebrale nella sindrome Macrocefalia Cutis Marmorata Teleangiectasica Congenita e Sindattilia" Convegno Annuale Gruppo IMER Forlì 24 Aprile 1999 RELATORE
9. ORGANIZZAZIONE "Convegno Gruppo di Studio di Genetica Clinica, Dismorfologia e Malattie Metaboliche della Società Italiana di Pediatria Reggio Emilia 14 Maggio 1999" Le Sordità Genetiche: Classificazione e Approccio Diagnostico" RELATORE
10. Convegno "Inquinamento Ambientale: il bambino rischia di più dell'adulto" Reggio Emilia 25/05/1999 RELATORE
11. "Sindrome FG" Convegno Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica Napoli 22/02/2000 RELATORE
12. "La Neurofibromatosi" Corso di aggiornamento per Pediatri Parma 25/03/2000 RELATORE
13. "3C syndrome" 11th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 07-09-2000 al 08-09-2000 RELATORE
14. "E se fosse Fragile?" Convegno "La patologia Cronica in Età Pediatrica tra Ospedale e Territorio" Parma 02/12/2000 RELATORE
15. Convegno di Genetica Clinica 30-31/05/2001 Catania MODERATORE
16. Costello syndrome" 12th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 06-09-2001 al 07-09-2001 RELATORE
17. "Malattie Materne e Ambiguità Genitali" Convegno "Aspetti Genetici e Clinici dell'Ambiguità Genitale" Parma 14/11/2001 RELATORE
18. "Sindrome di Mowat-Wilson" IV Incontro Nazionale di Genetica Clinica 25-26/02/2002 RELATORE
19. "Sindromi Genetiche con Bassa Statura" Convegno "Aggiornamenti in Endocrinologia" Reggio Emilia Aprile 2002 RELATORE
20. "La sindrome di Beckwith-Wiedemann" XXI Convegno Nazionale Gruppo di Studio di Genetica Clinica 16-17/05/2002 RELATORE

21. "Incontro Famiglie e Pazienti affetti da S di Prader-Willi" Parma 06/07/2002 RELATORE e MODERATORE
22. "MRI findings in Macrocephaly Cutis Marmorata teleangiectatica congenita" 13th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 05-09-2002 al 06-09-2002 RELATORE
23. "Tavola Rotonda "Clinica Neurochirurgia e Genetica" Convegno "Sviluppo Normale e Patologico del SNC Umano" Reggio Emilia 13-14/12/2002 MODERATORE
24. "Le alterazioni della densità ossea" XVIII Convegno IMER "Le Anomalie Scheletriche nel feto e nel neonato Iter diagnostico pre e post-natale" Parma 12/04/2003 MODERATORE
25. "Lo Shock nel bambino" Convegno Emergenza-Urgenza nel Bambino" Reggio Emilia, 29/04/2003 RELATORE
26. "Diagnosi alla nascita e oltre l'epoca neonatale: l'importanza del follow-up" Convegno "Approccio al Neonato con Sindrome Malformativa e Oatologia Metabolica Acuta, Bertinoro, 14-15/05/2003 RELATORE
27. "Solitary median maxillary central incisor syndrome" 14th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 04-09-2003 al 05-09-2003 RELATORE
28. "Approccio al nato con ipotonia" XIX Convegno IMER Ferrara 02/04/2004 RELATORE
29. "A novel mutation in exon 4 of TRPS gene in an Italian family with Tricho-Rhino-Phalangeal syndrome type 1" 15th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 02-09-2004 al 03-09-2004 RELATORE
30. "Patologie dei genitali femminili" Convegno "Aspetti medico-chirurgici delle alterazioni dei genitali maschili e femminili Parma 23/10/2004 MODERATORE
31. "La sindrome di Mowat-Wilson" Convegno "Aggiornamenti di Genetica Clinica" Roma 19/04/2005 RELATORE
32. "Più Uno (46 cromosomi +1)" Novellara (RE) 05/05/2005 RELATORE
33. "S. Nijmegen-like" Convegno "Incontri di Genetica Clinica" Bologna 20/06/2005 RELATORE
34. "Wolf-Hirschhorn syndrome-associated microdeletions: the phenotypic spectrum" 16th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 08-09-2005 al 09-09-2005 RELATORE
35. "La sindrome di Mowat-Wilson" Corso di Genetica Medica Sindromi rare, genetica della sordità, nuove tecnologie" Varese, 17/10/2005 RELATORE
36. "S. di Marden-Walker" Incontri di Genetica Clinica Firenze, 19/12/2005, RELATORE
37. "Holt-Oram syndrome and foot anomalies" 17th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 14-09-2006 al 15-09-2006 RELATORE
38. "La genetica dell'Autismo" Convegno "Percorso Autismo" Modena 21/10/2006 RELATORE
39. "La sindrome di Pallister-Killian" Convegno "Le malattie rare in Dermatologia Pediatrica" Roma, 24-25/11/2006 RELATORE
40. "A new family with Townes-Brocks syndrome and novel SALL1 mutation: Clinical features" 18th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 06-09-2007 al 07-09-2007 RELATORE
41. "Displasia Mandibolo-Acrale" Convegno Società Italiana di Pediatria Ferrara, 27/10/2007 RELATORE
42. "Clinical features and Molecular Aspects of 16 Italian Patients with Mowat-Wilson syndrome" X Congresso Nazionale SIGU Montecatini Terme 14-17/11/2007 RELATORE
43. "Innato ed acquisito nelle funzioni della vita di relazione" Convegno "Le prime tappe del viaggio della vita viste con gli occhi del bambino" Reggio Emilia, 22-23 Novembre, 2007
44. "Sindrome di Mowat-Wilson" X Incontro Nazionale di Genetica Clinica" Roma, 25-26 Febbraio 2015 RELATORE
45. "2" Workshop" Approccio integrato al bambino e all'adolescente con sindrome da delezione del cromosoma 22" Bologna 12/4/2008 RELATORE
46. "S. di Pitt-Hopkins" Incontri di Genetica Clinica 23/06/2008 RELATORE
47. "Mowat-Wilson Syndrome: facial phenotype changing with age in 20 Italian patients" 19th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 04-09-2008 al 05-09-2008 RELATORE



48. "S di Goltz-Gorlin?" Incontri di Genetica Clinica Roma, 06/10/2008 RELATORE
49. "Agenesia del corpo calloso" 7° Corso Residenziale Malformazioni Congenite, Lucca 27-28/10/2008 RELATORE
50. "Malformazioni cranio-facciali", Ronzano (BO) 3-4 Novembre 2008
51. "Poblemi etici e genetica clinica" Convegno "A quale prezzo" Reggio Emilia, 02/12/2008 RELATORE
52. "S di Goltz-Gorlin" Incontri di Genetica Clinica Roma, 01/12/2008 RELATORE
53. "MADA Displasia Mandibolo-acrale" Incontri di Genetica Clinica Roma, 01/12/2008 RELATORE
54. "Il bambino con anomalie congenite: cosa guardare e cosa chiedere" Convegno "Approccio al neonato/bambino con anomalie congenite" Forlì 17/01/2009 RELATORE
55. "Ezio-Fisiopatologia dell'handicap" "Incontro multidisciplinare di nutrizione clinica nelle disabilità infantili" Reggio Emilia 23-24 Gennaio 2009 MODERATORE
56. "Le Ipoacusie Genetiche" Convegno "lo screening uditivo nei punti nascita delle province di Reggio Emilia e Modena. Criticità, risultati, prospettive. Reggio Emilia, 28/02/2009 RELATORE
57. "MADA" Incontri di Genetica Clinica, Bologna 16/03/2009 RELATORE
58. "Malattie Rare: aspetti normativi e gestionali" Convegno "Ematologica: il punto su Malttia di Gaucher" Reggio Emilia, 21/05/2009 RELATORE
59. "Indagini genetiche per diagnosticare la sindrome di Prader-Willi" "1° Convegno Regionale sulla sindrome di Prader-Willi" Parma 13/06/2009 RELATORE e diploma "Grazie per il tuo impegno per una vita migliore" da parte del Presidente dell'Associazione Familiari soggetti con sindrome di Prader-Willi Emilia-Romagna
60. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): a new case with a novel mutation in the PORCN gene and unusual spinal anomaly 20th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 03-09-2009 al 04-09-2009 RELATORE
61. "Anomalie Radiologiche delle mani e bassa statura" Convegno "Problematiche di nutrizione pediatrica" Parma, 25-26/09/2009 RELATORE
62. Convegno "Il colesterolo nello sviluppo e nella patologia del sistema nervoso del bambino" Reggio Emilia, 13/02/2010 MODERATORE
63. "CFC/Costello?" Meetings on Clinical Genetics" Roma, 12/04/2010 RELATORE
64. "Sindrome di Mowat-Wilson" XXIII Convegno IMER "Condizioni Malformative Rare" Bologna, 16/04/2010 RELATORE
65. "CFC/Costello" "Incontri di Genetica Clinica" Roma, 21/06/2010 RELATORE
66. "Al Awadi Raas-Rothschild Schinzel phocomelia syndrome: description of a new case due to a mutation in the WNT7A gene" 21th European Meeting on Dysmorphology Strasbourg dal 02-09-2010 al 03-09-2010 RELATORE
67. "Alcool e gravidanza" Convegno "Danni fetali, neonatali e pediatrici da sostanze d'abuso e farmaci" Reggio Emilia, 24/09/2010 MODERATORE
68. Convegno "La lotta alla Sordità Congenita " Reggio Emilia 04/12/2010 RELATORE
69. "Fattori Genetici predisponenti e protettivi" Convegno "...Inviato prima del tempo in questo mondo" Reggio Emilia, 11/03/2011 RELATORE
70. "Novità in termini di genetica" Corso di aggiornamento sul nato piccolo per l'età gestazionale" Parma, 02/04/2011 RELATORE
71. "Arterial tortuosity syndrome: an italian case homozygous for the p.Arg444x mutation in the SLC2A10 gene " 22nd European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 08-09-2011 al 09-09-2011 RELATORE
72. "La genetica della sindrome di Prader-Willi" "2° Convegno Regionale sulla sindrome di Prader-Willi" Cervia (RA), 17/09/2011 RELATORE
73. "Le malattie immunologiche- Le immunodeficienze" "Corso di formazione diagnosi e assistenza sulle malattie rare per pediatri di libera scelta e medici di medicina generale" Bologna 22/10/2011 RELATORE
74. "X Congresso Nazionale Adolescenza e Fertilità in un mondo che cambia" Reggio Emilia, 11-12/11/2011 RELATORE "

75. "Delezione 22q11.2 e sindromi correlate" III Corso IMER Corso di Aggiornamento sulla Epidemiologia e Percorsi Diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite" Ferrara, 17/12/2011 RELATORE
76. "Array-CGH" "GeneticaRE" Reggio Emilia, 21/03/2012 RELATORE
77. "Interventi Preordinati" "XXV Convegno IMER Disordini congeniti del rene e trato urinario" Bologna, 30/03/2012 RELATORE
78. Organizzazione presso l'IRCCS ASMN di Reggio Emilia e Relazione sugli aspetti Clinici del II Corso di Aggiornamento sulla Sindrome di Mowat-Wilson dal 24-03-2012 al 25-03-2012 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
79. "Malattie Rare (ma non troppo) Consigli pratici per i pediatri di famiglia" Piacenza, 05/05/2012 RELATORE
80. "Sindrome di Ehlers-Danlos" "Incontri di Genetica Clinica 2012 Le Connettivopatie" Reggio Emilia, 25/05/2012 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
81. "Casi Clinici di bassa statura da causa genetica" "Incontri di Genetica Clinica 2012 Condizioni genetiche con bassa statura" Reggio Emilia, 15/06/2012 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
82. "Myhre syndrome: description of a case due to a mutation in the SMAD4 gene and evolution of the phenotype over time" 23th European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 06-09-2012 al 07-09-2012 RELATORE
83. "Presentazione di Casi Clinici" "Incontri del Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica SIGU" Roma, 24/09/2012 MODERATORE
84. "Il nato morto con sospetta malattia genetica: indicazioni alla visita genetica" "Incontri di Genetica Clinica 2012 Il nato morto con sospetta malattia genetica" Reggio Emilia, 13/10/2012 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
85. "La Sindrome delle Arterie Tortuose" 2 Convegno Regionale sulla sindrome di Marfan Bologna dal 17-11-2012 al 17-11-2012 RELATORE
86. "La Sindrome di Ehlers-Danlos" IV Corso IMER Ferrara dal 24-11-2012 al 24-11-2012 RELATORE
87. "Fattori Genetici e Fattori Ambientali" Convegno "Il futuro della terapia del danno neurologico Feto-Neonatale" Reggio Emilia, 30/11/2012 RELATORE
88. "Le malattie genetiche rare: dalla clinica alle nuove tecnologie" "Corso Biotecnologie e Medicina" Reggio Emilia, 11/12/2012. RELATORE
89. Convegno "Dai geni, alle cellule al paziente: successi clinici della Ricerca Traslazionale" Reggio Emilia, 07/02/2013 MODERATORE
90. "Presentazione e Discussione di Casi Clinici" "XV Incontro Nazionale di Genetica Clinica" 18-19/02/2013 MODERATORE
91. "La sindrome di Noonan e le RASopatie" 3° Corso di aggiornamento Endocrinologia Pediatrica Parma dal 23-02-2013 al 23-02-2013 RELATORE
92. "Malattie Genetiche Pediatriche Rare: dalla clinica ai test genetici" Convegno "Informare Aggiornarsi Confrontarsi" Scandiano (Reggio Emilia) 09/03/2013 RELATORE
93. "Il bambino con patologia dimesso dalla neonatologia" Reggio Emilia, 16/03/2013 MODERATORE
94. "Le RASopatie-La sindrome di Noonan" "Incontri di Genetica Clinica: Le RASopatie" Reggio Emilia, 26/04/2013 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
95. "Evoluzione delle conoscenze in Genetica Clinica" Convegno "Buon Compleanno DNA! La doppia elica compie 60 anni "30/04/2013 RELATORE
96. Diagnosi Differenziale tra Osteogenesi Imperfetta e Displasie Scheletriche con Rarefazione Ossea" Convegno Nazionale L'Osteogenesi Imperfetta Milano dal 02-05-2013 al 03-05-2013 RELATORE
97. "Le polidattilie, overlapping fingers, pliche palmari profonde o anomale, acro-osteolisi" "Incontri di Genetica Clinica: Le Anomalie delle Mani: dal segno clinico e/o radiologico alla diagnosi " Reggio Emilia, 24/05/2013 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
98. "Megalencephaly capillary malformation (MCAP) and PIK3CA gene: presentation of 3 clinical cases and evolution of the phenotype over time"24th European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 05-09-2013 al 06-09-2013 RELATORE
99. "3° Convegno Regionale sulla sindrome di "Prader-Willi" Modena, 14/09/2013 MODERATORE
100. "Quality Assessment of Genetic Counselling Results of European Survey" XVI Congress of the National Italian Society of Human Genetics SIGU, Rome 25th-28th September 2013 dal 25-09-2013 al 28-09-2013 RELATORE

101. "Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson Syndrome "Dysmorphology Club" XVI Congress of the National Italian Society of Human Genetics SIGU, Rome 27thSeptember 2013 RELATORE
102. Convegno "Dalla Medicina Genomica alla predizione delle malattie: perchè la medicina personalizzata resta al palo?" Reggio Emilia, 10/10/2013 MODERATORE
103. "Incontri di Genetica Clinica: Array-CGH ed Exome Sequencing: dal dato di Laboratorio alla Clinica" Reggio Emilia, 11/10/2013 RESPONSABILE SCIENTIFICO
104. Convegno "Array-CGH in diagnosi prenatale: un percorso da costruire" GeneticaRE Reggio Emilia, 30/10/2013 MODERATORE
105. "RASopatie: S di Noonan, S LEOPARD, S Cardio-Facio-Cutanea, S di Costello" "Incontri di Genetica Clinica: Sindromi Genetiche e predisposizione ai Tumori" Reggio Emilia, 06/12/2013 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
106. "V Corso di Aggiornamento IMER sulla Epidemiologia e Percorsi Diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite " Ferrara, 13/12/2013 RELATORE
107. "Inquadramento clinico delle microcefalie ed algoritmo diagnostico" XVI Incontro Nazionale di Genetica Clinica" Roma, 17-18/02/2014 RELATORE
108. "La Sindrome di Mowat-Wilson "Convegno Giornata Mondiale Malattie Rare - Formazione e ascolto in Emilia Romagna" Bologna dal 08-03-2014 al 08-03-2014 RELATORE
109. Convegno "La Genomica in sanità pubblica. Evidenze e indicazioni per scelte appropriate in tema di test genetici" Reggio Emilia, 15/03/2014 MODERATORE
110. "Eterogeneità Genetica dei Disturbi dello Spettro Autistico - Array-CGH e problematiche interpretative" "Incontri di Genetica Clinica: Disturbi dello Spettro Autistico e Genetica" Reggio Emilia, 21/03/2014 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
111. Corso "Malattie Genetiche Oculari" Reggio Emilia, 04/04/2014 MODERATORE
112. "Gestione multidisciplinare del nato con anomalie multiple" "XXVII Convegno IMER: Il concepito con anomalie multiple" Bologna 11/04/2014 MODERATORE
113. "Le dissecazioni spontanee dei vasi epiaortici" Convegno "Lo Stroke e le Malattie Rare" Reggio Emilia, 10/05/2014 MODERATORE
114. "La patologia malformativa, metabolica e la patologia cronica" Convegno "Tra Assistenza Intensiva e Cure Compassionevoli: il labile confine tra medicina legale ed etica" Reggio Emilia, 17/05/2014 MODERATORE
115. "Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair: a new case with neuroblastoma" "5th International meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK pathway" Milan, 30/05/2014 RELATORE
116. "Displasie scheletriche letali" "Incontri di Genetica Clinica: Displasie Scheletriche" Reggio Emilia, 20/06/2014 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
117. "Carney complex: clinical history of a patient with gain of function of PRKACB" 25th European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 10-09-2014 al 12-09-2014 RELATORE
118. "Evoluzione delle conoscenze ed applicazioni in Genetica Clinica" Convegno "Rischi per la salute nella catena alimentare e da inquinanti ambientali" Reggio Emilia, 27/09/2014 RELATORE
119. "Le ipoacusie genetiche: classificazione" "Incontri di Genetica Clinica: Ipoacusie Genetiche" Reggio Emilia, 25/11/2014 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
120. "PRKACB and Carney Complex" Convegno "Il forum dei ricercatori di Reggio Emilia" Reggio Emilia, 26/11/2014 RELATORE
121. "Megalencephaly Capillary Malformation" "Incontri di Genetica Clinica: Sindromi genetiche con overgrowth" Reggio Emilia, 05/12/2014 RESPONSABILE SCIENTIFICO e RELATORE
122. "Genetica Clinica" Convegno "Il bambino discinetico-II bambino atassico" Reggio Emilia, 11-13/12/2014 RELATORE
123. "Presentazione di Casi Clinici" VI Corso IMER Corso di Aggiornamento sulla Epidemiologia e Percorsi Diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite, Ferrara, 16/01/2015, RELATORE
124. "Casi Clinici" "Evento GdL Genetica Clinica" Genova 30/01/2015 RELATORE
125. "Brachydactyly: 2 cases with acrodysostosis and 1 with possible PTHLH-related brachydactyly" XVII Incontro Nazionale di Genetica Clinica Roma, 16-17/02/2015 RELATORE

126. "La valutazione genetica degli ASD" Convegno "La genetica dell'Autismo e dei Disturbi dello Spettro Autistico" Reggio Emilia, 18/03/2015 RELATORE
127. "Le Microcefalie" Convegno IMER "Le Anomalie Congenite del Sistema Nervoso Centrale" Bologna, 17-04-2015 RELATORE
128. Cause eredo-genetiche della miopia" Convegno "La miopia: dalla genetica alla refrattiva" Reggio Emilia 21-04-2015 RELATORE
129. Organizzazione presso l'ASMN IRCCS di Reggio Emilia del Convegno "Sindrome di Mowat-Wilson: Telethon e i ricercatori incontrano le famiglie" Reggio Emilia, 16-05-2015 RESPONSABILE SCIENTIFICO E MODERATORE
130. "Microcefalie e sindromi genetiche" "Incontri di Genetica Clinica 2015: Le Microcefalie" Reggio Emilia, 19/05/2015 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
131. Organizzazione a Reggio Emilia presso l'IRCCS ASMN insieme ai rispettivi Coordinatori l'Incontro del GdL di Genetica Clinica e SIMGePed Reggio Emilia, 19-06-2015 RESPONSABILE SCIENTIFICO E MODERATORE
132. "Neuroimaging findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 30 patients" 26th European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 09-09-2015 al 11-09-2015 RELATORE
133. Incontri di Genetica Clinica: gli Array-CGH, le nuove sindromi da microdelezione e microduplicazione" 13/10/2015 RESPONSABILE SCIENTIFICO
134. Incontri di Genetica Clinica- La sindrome di Down Reggio Emilia, 17-11-2017
135. "XLI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia Pediatrica" Bologna, 25-28/11/2015 MODERATORE
136. "Consulenza Genetica post-test" "GeneticaRE Applicazione a-CGH nella diagnosi prenatale in provincia di Reggio Emilia: un percorso da costruire" Reggio Emilia, 04/12/2015, RELATORE
137. "S di Cornelia De Lange da mutazione del gene HDAC8" "VII Corso di Aggiornamento sulla epidemiologia, percorsi diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite IMER" Ferrara, 10/12/2015 RELATORE
138. "Sindromi da Microdelezione e Microduplicazione" Convegno Formazione Informazione ed Ascolto in Emilia Romagna Giornata Mondiale delle Malattie Rare Bologna, 05/03/2016 RELATORE
139. "Le Displasie Ossee" Convegno IDEE Italian Debate for Endocrinology Experts Parma 15-16/04/2016 RELATORE
140. "Osteogenesi Imperfetta: diagnosi differenziale in epoca perinatale" Incontri di Genetica Clinica: Osteogenesi Imperfetta e altre condizioni con rarefazione ossea: non solo rachitismo" Reggio Emilia, 19/04/2016 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
141. "La sindrome di Mowat-Wilson" Convegno "Sindromi malformative complesse con disabilità intellettiva-XI corso residenziale di genetica pediatrica, Bologna 11-13/05/2016 RELATORE
142. "Fenotipi Clinici" Convegno Le Paraplegie Spastiche Ereditarie in età Evolutiva Reggio Emilia, 11/06/2016 RELATORE
143. "Genetica delle cardiopatie congenite: Canale AV e patologie genetiche" Incontri di Genetica Clinica: Genetica delle Cardiopatie Congenite" Reggio Emilia, 14/06/2016 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
144. "Clinical findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 80 patients" 27th European Dysmorphology Meeting Strasbourg dal 07-09/09/2016 RELATORE
145. "Megalencephaly-Capillary Malformation" IV Congresso Nazionale SISAV Reggio Emilia dal 15-17/09/2016 RELATORE
146. "Aspetti Clinici" Incontri di Genetica Clinica: La sindrome di Turner" Reggio Emilia, 25/10/2016
147. "Aspetti Clinici della sindrome di Mowat-Wilson: uno studio di 80 pazienti" XIX Congresso Nazionale SIGU Torino, 23-26/11/2016 RELATORE
148. "Microcefalie e Sindromi" VI Corso IMER di Aggiornamento sulla Epidemiologia e Percorsi Diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite Bologna 02/12/2016 RELATORE
149. "Malformazione Multifattoriale o ..?" Convegno "I Disrafismi Spinali Chiusi" Reggio Emilia, 23/01/2017 RELATORE
150. "Genetica Clinica e Disturbi dello Spettro Autistico" "Convegno Insieme per la Phelan e l'Autismo" Bologna, 18-19/02/2017 RELATORE
151. Convegno "Functional Analysis of ZEB2 Mutations Shaping the Neurological Aspects and the Clinical Phenotype in Mowat-Wilson Syndrome" Reggio Emilia, 29/03/2017 MODERATORE

152. "Dall'Orecchio alla Sindrome" XXX Convegno IMER Le Anomalie congenite dell'Orecchio e dell'Apparato Uditivo Bologna 07/04/2017 RELATORE
153. "Patologie sindromiche che interessano la cerniera cranio cervicale: inquadramento genetico-clinico" Convegno le patologie della giunzione cranio-cervicale in eta' pediatrica: gestione di una problematica complessa Genova 20-21/04/2017 RELATORE
154. "Neurofibromatosi tipo 1: l'esperienza della SSD di Genetica Clinica IRCCS ASMN Reggio Emilia" 2° Convegno La Neurofibromatosi Una malattia rara ma non troppo Parma 22/04/2017 RELATORE
155. Convegno "Incontri di Genetica Clinica- La Sindrome da X-Fragile" Reggio Emilia, 02/05/2017 RESPONSABILE SCIENTIFICO
156. "Gli esperti rispondono alle famiglie" I Congresso Nazionale Sindrome di Mowat-Wilson Roma 26-27/05/2017 RELATORE
157. "Our experience in multiple congenital contractures: amyoplasia and distal arthrogyrosis" 28th European Meeting on Dysmorphology – Strasbourg dal 06-08/09/2017 RELATORE
158. Convegno "Incontri di Genetica Clinica- Dysmorphology Quiz: Casi Clinici" Reggio Emilia, 03/10/2017 RESPONSABILE SCIENTIFICO
159. "Cromosomopatie e cardiopatie congenite" Convegno "Le Cardiopatie Congenite: diagnosi, follow-up e profilassi respiratoria" Parma 07/10/2017 RELATORE
160. "La sindrome delle arterie tortuose" 3° Convegno Regionale sulla sindrome di Marfan e patologie correlate dal 27/10/2017 RELATORE
161. "Presentazione di casi clinici irrisolti e/o difficili" VII Corso IMER di Aggiornamento sulla Epidemiologia e Percorsi Diagnostico-Assistenziali delle Malformazioni Congenite Anomalie Congenite della Cute Bologna, 01/12/2017 RELATORE
162. "La diagnosi: Casi Clinici" Convegno "Genetica Clinica delle Malattie Lisosomiali" Cesena, 16/12/2017 MODERATORE
163. "FAT4-related Disorders" XX Incontro Nazionale di Genetica Clinica 12-13/2/2018 RELATORE
164. "Nuovi supporti per la ricerca" Convegno "Endocrine disrupting chemicals and developmental origins of health and diseases" Reggio Emilia 23/02/2018 MODERATORE
165. "1° Riunione di Revisione dei PDTA di Malattie Rare ad alta frequenza" Roma, 26/02/2018 MODERATORE
166. "La sindrome di Down: aspetti clinici, genetici e follow-up assistenziale" Convegno "Down, altro punto di vista" Reggio Emilia, 21/03/2018 RELATORE
167. "Incontri di Genetica Clinica" "Le Artrogirosi" Reggio Emilia, 10/04/2018 RESPONSABILE SCIENTIFICO
168. "Presentazione e discussione di casi clinici" "XXXI Convegno IMER Le Malformazioni craniofacciali: un percorso di cura complesso" Bologna, 20/05/2018 MODERATORE
169. "Counselling pre-test post-test Collaborazione tra Clinico e Laboratorio" Convegno "La Genetica tra noi" Pavia 17/05/2018 RELATORE
170. "Incontri di Genetica Clinica" "Dagli Array-CGH a Whole Exome Sequencing: Casi Clinici Complessi" Reggio Emilia, 05/06/2018 RESPONSABILE SCIENTIFICO
171. "Phenotype and Genotype in Mowat-Wilson syndrome" Mowat-Wilson European Conference Cascais Lisbon 22-23/06/2018 RELATORE
172. "Severe peripheral joint laxity is a distinctive clinical feature of B3GALT6 and B4GALT7-related disorders" 29th European Meeting on Dysmorphology – Strasbourg dal 05-07/09/2018 RELATORE
173. Convegno "I bambini clinicamente complessi; possibile riabilitazione e cura dell'inguaribilità" Reggio Emilia, 12-13/10/2018 MODERATORE
174. Organizzazione del Convegno "Displasie Scheletriche: - NGS diagnosis of genetic bone disorders - Genetica clinica ed intelligenza artificiale" Reggio Emilia 21/11/2018 RESPONSABILE SCIENTIFICO
175. "Inquadramento Genetico delle Cardiopatie Congenite" VIII Corso IMER Le anomalie congenite del cuore Bologna 14/12/2018 RELATORE
176. "Macrocefalia" XXI Incontro Nazionale di Genetica Clinica Roma, 18-19/02/2019 MODERATORE

177. "Lassità legamentosa severa distale quale aspetto clinico caratteristico delle sindromi B3GALT6- e B4GALT7-correlate "Incontro GdL Genetica Clinica SIGU congiunto con SIEDP Reggio Emilia 11 Marzo 2019 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
178. "Diagnosi postnatale e approccio terapeutico" XXXII Convegno IMER "Le malformazioni dell'apparato genitale" Bologna, 05/05/2019 MODERATORE
179. "Variante patogenetica in NAA10: sindrome di Ogden" Incontri di Genetica Clinica "Casi Clinici diagnosticati con Whole Exome Sequencing" Reggio Emilia, 14/05/2019 RELATORE E RESPONSABILE SCIENTIFICO
180. "Le basse stature" "Convegno Ambiente, diabete ed endocrinopatie in pediatria" Reggio Emilia, 22-23/05/2019 MODERATORE
181. "Expanding the phenotype of Wiedemann-Steiner syndrome : craniovertebral junction abnormalities"30th European Meeting on Dysmorphology – Strasbourg dall'11-13/09/2019 RELATORE
182. "Sindrome di Ehlers-Danlos spondilodisplastica" "Incontri di Genetica Clinica" Dalla diagnostica in citogenetica alle sindromi di Ehlers-Danlos" 01/10/2019 RESPONSABILE SCIENTIFICO E RELATORE
183. "Quando sospettare una displasia scheletrica" Convegno "Genetica e deficit di crescita" Padova, 25/10/2019 RELATORE
184. "Miglioriamo la qualità, facciamo rete" IX Corso IMER "Corso di aggiornamento sulla epidemiologia e percorsi diagnostici. Il registro IMER Un registro di qualità" Bologna, 29/11/2019 MODERATORE
185. "Inquadramento Genotipico e Fenotipico delle Displasie Scheletriche" "XIII congresso Nazionale SIMGePeD Confronti- Risposte adeguate dei bambini complessi" 5-7/12/2012 RELATORE
186. "Incontri di Genetica Clinica " "L'interpretazione delle varianti genomiche codificanti e non" Reggio Emilia, 04/02/2020 RESPONSABILE SCIENTIFICO

### **PRODUZIONE SCIENTIFICA**

1. **Citazioni in Medline (PubMed) N° 122**
2. **Citazioni in Scopus: 128**
3. **Citazioni in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) N° 23**  
**h-index :30 (Scopus)**  
**Impact Factor totale: 453,834**

1. Balestrazzi P., Corrini L., Frassi C., **Garavelli L.**, Banchini G. Disautonomia Familiare: caso documentato di origine non ebraica Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 9:583-586, 1983
2. **Garavelli L.**, Mazzi A., Presta G., Sartori B., Balestrazzi P Displasia Fronto-Metafisaria in tre generazioni: affezione autosomica dominante o X-linked? Aggiornamenti in Pediatria Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia-Romagna Cattolica, Piacenza, Imola, 1984
3. **Garavelli L.**, Presta G., Boiardi G., Balestrazzi P Artrite Reumatoide Infantile in una paziente con Sindrome di Turner Aggiornamenti in Pediatria Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia-Romagna Cattolica, Piacenza, Imola, 1984
4. Boiardi G., Botrugno A., **Garavelli L.**, Balestrazzi P Trisomia 16q parziale: Follow-up dell'unico paziente vivente Aggiornamenti in Pediatria Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia-Romagna Cattolica, Piacenza, Imola, 1984
5. Balestrazzi P., **Garavelli L.**, Cravidi C., Presta G., Romanini F, Mazzetti M, Vanelli M., Virdis R., Bernasconi S. Accrescimento nella Sindrome di Turner Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 10(5):688, 1984
6. Balestrazzi P., **Garavelli L.**, Boiardi G., Presta G., Bernasconi S. Anomalie dell'apparato urinario in 26 casi di Sindrome di Turner Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 11(5): 596, 1985
7. Balestrazzi P., Agnetti A., **Garavelli L.**, Boiardi G., Presta G., Squarcia U. Anomalie cardiovascolari in 29 pazienti con Sindrome di Turner Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 11(5): 601, 1985
8. Vergoni W., Iori A., Bertani G., Bacchi M., **Garavelli L.**, Magnani C. Quale ruolo della digitale nella terapia intensiva neonatale? Atti II Congresso Interregionale delle Sezioni Sarda e Sicula della Società Italiana di pediatria Sciacca (Agrigento), 1987
9. Vergoni W., Iori A., Bertani G., Bacchi M., **Garavelli L.**, Magnani C. Quale ruolo della digitale nella terapia intensiva neonatale? Acta Pediatrica Mediterranea 3(S1): 97-101, 1987
10. Vergoni W., **Garavelli L.**, Croci G., Bonacini G., Bacchi M., Caselli L., Bertani G., Magnani C. Miocardiopatia dilatativa primitiva in soggetto con trisomia 9p: una rara associazione Aggiornamenti in Pediatria 1987 Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia-Romagna (Marina di Ravenna-Forlì) pp 215-218, 1987
11. **Garavelli L.**, Bonacini G., Boschi G., Lorenzoni D., Magnani C., Zanacca C., Croci G. Su un caso di Displasia Fronto-nasale Atti II Congresso Nazionale sulle Malformazioni Congenite, Siena, pp70, 1987
12. Balestrazzi P., Casto R., Donadio A., Boiardi G., Presta G., **Garavelli L.** Sindrome di Turner e anomalie del tratto urinario: incidenza, tipo e decorso clinico in 37 pazienti a diverso cariotipo Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 13: 682-684, 1987

13. Zanacca C., Boschi G., Boni C., Capatti C., Ollari R., **Garavelli L.**, Giaroni N., Santopadre I. Terapia della faringite streptococcica ed insorgenza di ceppi resistenti Aggiornamenti in Pediatria 1987 Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia-Romagna (Marina di Ravenna-Forlì) pp 145-146, 1987
14. Zanacca C., Bertani G., Bonacini G., Boni C., Fracchia L., **Garavelli L.**, Gardini G., Santopadre I., Boschi G. Pannicolite nodulare (PN): descrizione di un caso Atti 2° Congresso Società Europea di Dermatologia Pediatrica, Bari, 1987
15. Zanacca C., Boschi G., Boni C., Magnani C., Bertani G., **Garavelli L.**, Zannoni P., Santopadre I., Erythema Toxicum Neonatorum: studio Clinico ed epidemiologico su 900 neonati a termine Atti 2° Congresso Società Europea di Dermatologia Pediatrica, Bari, 1987
16. Boschi G., Bisignini G., Boni C., Galvagni M., **Garavelli L.**, Giaroni N., Iori A., Nicoli F., Santopadre I., Zanacca C. Xantogranuloma Giovanile: descrizione di un caso Atti 2° Congresso Società Europea di Dermatologia Pediatrica, Bari, 1987
17. Lo Scocco G., **Garavelli L.**, Franceschini M., Albertini G. Follow-up immunologico in 40 pazienti affetti da scabbia *Chronica Dermatologica* : 1-8, 1987
18. Lo Scocco G., Albertini G., **Garavelli L.**, Bisighini G. Impiego dell'Interferon alfa-2 nell'area celsi *Chronica Dermatologica*, 1-4, 1987
19. Albertini G., **Garavelli L.** La risposta della cute agli agenti chimico-farmacologici *Collegamento* 7:13-17, 1987
20. Albertini G., **Garavelli L.**, Lo Scocco G., Bisighini G. Patologia da Argas Reflexus: descrizione di due casi e recenti acquisizioni *Chronica Dermatologica*: 1-4, 1987
21. Albertini G., **Garavelli L.**, Lo Scocco G., Bisighini G. Orticaria Cronica ed additivi alimentari *Chronica Dermatologica*, 1-7, 1987
22. Zanacca C., Boschi G., Boni C., Magnani C., Bertani G., **Garavelli L.**, Zannoni P., Santopadre I. Erythema Toxicum Neonatorum: Clinical and Epidemiological Study on 900 Fullterm Newborns Atti European Society For Pediatric Dermatology p 121 1987
23. Boschi G., Bertani G., Bonacini G., Boni C., Fracchia L., **Garavelli L.**, Gardini Santopadre I., Zanacca C, Systemic nodular panniculitis (SNP): Case Report Atti European Society For Pediatric Dermatology 1987
24. Boschi G., Bisighini G., Boni C., Galvagni M, **Garavelli L.**, Iori A., Vicoli F. Santopadre I., Zanacca C , Juvenile Xanthogranuloma (JXG): Case Report Atti European Society For Pediatric Dermatology p 125, 1987
25. Magnani C., Lorenzoni D., Bonacini G., Boschi G., Zanacca C., Bertani G., **Garavelli L.**, Santopadre I Su un caso di trombocitopenia neonatale alloimmune Aggiornamenti in Pediatria Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Emilia Romagna Bologna Pomposa, 229-231, 1988
26. Bonacini G., Boni C., Boschi G., Corsini M., **Garavelli L.**, Zanacca C., Fontanesi T. Aspetti Clinici atipici della malattia celiaca Lo Spallanzani II (2): 85-87, 1988
27. Boni C., Bonacini G., Boschi G., Corsini M., **Garavelli L.**, Lorenzoni D., Zanacca C., Zucco R., Troiso A. Un caso di emicrania accompagnata in età pediatrica con lesione endocranica Lo Spallanzani II(2): 33-35, 1988
28. Albertini G., Lo Scocco G., **Garavelli L.**, Maranini C. La Dieta nelle Malattie Cutanee (1° parte) La dieta nelle intolleranze e allergie alimentari *Dermatologia oggi* 3(2): 12-23, 1988
29. Albertini G., Lo Scocco G., **Garavelli L.**, Maranini C. La Dieta nelle Malattie Cutanee (2° parte) La dieta nelle dermatosi a genesi non allergica *Dermatologia oggi* 3(3): 14-24, 1988
30. Boschi G., Zanacca C., Boni C., Bonacini G., Magnani C., **Garavelli L.**, Iori A., Bertani G., Lorenzoni D., Santopadre I. Sindrome di Klippel-Feil: descrizione di un caso Aggiornamenti in Pediatria Atti Convegni Società Italiana di Pediatria Emilia Romagna Bologna Pomposa, 61-64, 1988
31. Gaddi O., Bruno G., Vasini P., Turina M.C., Guiducci U., Magnani C., Boschi G., Zanacca C., **Garavelli L.**, Bonacini G Valutazione del QTc in epoca neonatale Atti Convegno Nuove tecnologie in Pediatria 237-239, 1988
32. Vergoni W., **Garavelli L.**, Gaddi O., Magnani C., Lorenzoni D., Fontanesi T. Ace-inibitori e scompenso congestizio: la nostra esperienza nella prima infanzia Progressi in Cardiologia Pediatrica Atti XVIII Congresso della Società Italiana di Cardiologia Pediatrica Montalto di Castro, pp 145-150, 1988
33. Zanacca C., Boschi G., Boni C., Mortilla M.G., Conigliaro R., **Garavelli L.**, Magnani C., Davoli A.M., Incerti S., Menozzi M.C., Tedeschi M., Dotti C., Santopadre I Enterite da Rotavirus: diagnosi rapida con metodica immunoenzimatica Atti Convegno Nazionale Nuove Tecnologie in Pediatria Reggio Emilia, 171-173, 1988
34. Lo Scocco G., **Garavelli L.**, Albertini G., Mariani M. Un caso di Sindrome di Waardenburg tipo 1 *Dermatologia Oggi* 3(1):46-49, 1988
35. **Garavelli L.**, Bonacini G., Boschi G., Lorenzoni D., Magnani C., Zanacca C., Croci G. Su un caso di Displasia Fronto-nasale *Acta Paediatr Lat* XLI:3-8, 1988
36. Albertini G., Lo Scocco G., **Garavelli L.**, Bisighini G. Studio Longitudinale di una popolazione selezionata affetta da dermatite allergica da contatto professionale *Giornale Italiano di Dermatologia e Venereologia* 123(7-8): 373-378, 1988
37. Boschi G., Ortaggio F., Croci G., **Garavelli L.**, Zanacca C., Boni C., Ollari R Displasia Fronto-Nasale come causa di Sindrome di Apnea nel Sonno Atti IV Congresso Nazionale di Broncopneumologia Pediatrica Napoli, pp 123-124, 1988
38. Balestrazzi P., Bernasconi S., Donadio A., **Garavelli L.**, Corciulo N., Virdis R., Volta C. L'accrescimento staturo-ponderale nella sindrome di Turner *Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr)* 15, 66-70, 1989
39. Boschi G., Zanacca C., Bertani G., Iori A., Bonacini G., **Garavelli L.**, Magnani C., Lorenzoni D., Santopadre I L'impatto dell'ambulatorio allergologico sulla degenza Atti Convegno Nazionale del Gruppo di Immunologia della Società Italiana di Pediatria Parma, p 60, 1989
40. **Garavelli L.**, Magnani C., Bonacini G., Gaddi O., Vergoni W., Bertani G., Iori A. Cardiopatie congenite complesse associate a destrocardia: descrizione di tre casi clinici *Acta Paediatr Lat* 42(2), 184-189, 1989
41. Gaddi O., Vasini P., Zanacca C., Brandi L., Bonacini G., **Garavelli L.**, Guiducci U. Ipertrofia transitoria del setto interventricolare in neonato. Descrizione di un caso clinico *Acta Paediatr Lat* 43(2): 144-149, 1990
42. **Garavelli L.**, Magnani C., Bonacini G., Iori A., Algeri I., Algeri T.M. Follow-up dei neonati da gravidanze plurime nel decennio 1981-1990 Atti XXXII Congresso Nazionale AOGOI, Lecce, 747-757, 1991
43. Magnani C., **Garavelli L.**, Bonacini G., Iori A. Croci G.F., Sindrome Malformativa con Encefalocele in un caso di Fecondazione Assistita (GIFT) e successivo aborto selettivo di un feto *Acta Paediatr Lat* 44(3): 218-223, 1991
44. Donadio A, Ammenti A., Ghizzoni L., **Garavelli L.**, Virdis R., Banchini G., Bernasconi S Associazione MURCS e deficit di GH: caso clinico e review della letteratura Atti
45. Magnani C., Bonacini G., **Garavelli L.**, Algeri I., Algeri T.M., Zannoni P. Outcome feto-neonatale nella presentazione podalica: decennio 1981-1990 Atti XXXII Congresso Nazionale AOGOI, Lecce, 759-769, 1991
46. **Garavelli L.**, Magnani C., Bonacini G., Iori A., Guidetti D., Marcello N., Garbina A., Croci G. Atrofia Muscolare Spinale di tipo I o Malattia di Werdnig-Hoffmann: descrizione di un caso e aspetti di consulenza genetica *Acta Paediatr Lat* 44(3), pp 207-211, 1991

47. Cattania M., Lo Scocco G., **Garavelli L.** Cornelia De Lange Syndrome Atti 4th International Symposium Pediatric Dermatology, 1991
48. **Garavelli L.**, Bonacini G., Zanacca C., Donadio A., Croci G.F., Banchini G. Sindrome Oro-Facio-Digitale tipo IV: varietà di transizione tra le sindromi di Mohr e Majewski: descrizione di un caso clinico e review della Letteratura Atti Convegno Pediatrico di Aggiornamento Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna, Bologna, pp 91-97, 1992
49. **Garavelli L.**, Banchini G. Le Ipoacusie Genetiche Atti Incontro di Aggiornamento "Attualità in tema di Diagnosi e terapia delle ipoacusie infantili" Reggio Emilia, 1992
50. Lo Scocco G., Cattania M., **Garavelli L.**, Magnani C., Albertini G. Sindrome di Cornelia De Lange Stampa Medica Gli Specializzati Oggi - Dermatologia 2(1): 32-35, 1993
51. Banchini G., Zanacca C., **Garavelli L.** Le soluzioni reidratanti orali nella diarrea acuta Atti Convegno Pediatria 2000, pp 151-155, 1993
52. Magnani C., Bonacini G., Donadio A., Iori A., **Garavelli L.**, Banchini G. Nutrizione parenterale: esperienza sull'uso del cateterismo venoso centrale percutaneo nel nato pretermine di basso peso Atti Incontro del Gruppo di Lavoro di Neonatologia della Società Italiana di Pediatria Regione Emilia-Romagna, Bologna, 74-75, 1993
53. **Garavelli L.**, Zanacca C., Donadio A., Croci G. Franchi F., Camellini G., Banchini G. Delezione interstiziale del braccio lungo di un cromosoma 6: descrizione di un caso clinico e review della letteratura Acta Paediatr Lat 47(2): 144-153, 1994
54. **Garavelli L.**, Zanacca C., Donadio A., Franchi F., Dyne K., Banchini G. Ehlers-Danlos syndrome: case reports First European Pediatric Congress Paris, IMM39, 1994
55. **Garavelli L.**, Guidetti D., Zanacca C., Donadio A., Banchini Sindrome LEOPARD: descrizione di tre casi clinici Atti Il Congresso Nazionale di Pediatria Ospedaliera, Roma p 343, 1994
56. Donadio A., **Garavelli L.**, Zanacca C., Banchini G., Brini M. Leishmaniosi viscerale mediterranea: descrizione di un caso clinico in zona non endemica Atti Il Congresso Nazionale di Pediatria Ospedaliera Roma, p 252, 1994
57. Di Lernia V., Pasquinelli G., Pini A., **Garavelli L.** Woolly Hair Sporadico Atti Giornate Internazionali di Dermatologia Pediatrica p 33, 15-16 aprile 1994
58. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Boni C., Banchini G. *La sindrome di Bardet-Biedl* In: Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa – Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, CSH ed., pp 25-35, 1994
59. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G. *La sindrome LEOPARD* In: Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa – Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, CSH ed., pp 113-125, 1994
60. Donadio A., **Garavelli L.**, Zanacca C., Magnani C., Gaddi O., Fioroni S., Guiducci U., Banchini G. Studio epidemiologico delle cardiopatie congenite nei nati presso l'Ospedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia nel periodo 1983-1993 Acta Paediatr Lat 47(3): 291-296, 1994
61. Balestrazzi P., Avino G., Banchini G., Banin P., Baroni M., Bassanetti F., Benso L., Bergamaschi R., Biasini G., Boscherini B., Busti G., Casadei G.P., Cecchi M.T., Ciatto C., Comellini L., Defanti C.A., Da Pelo A., Digilio M.C., Fera L., Franzoni E., Gabrielli O., **Garavelli L.**, Galasso C., Gennari G., Giannotti A., Gitti F., Iwaneiko G., Lama G., Lanzi G., Lorenzetti M.E., Margari L., Martini C., Mastroiacovo P.P., Micheli R., Migliore M.R., Mazzanti L., Pallotta R., Panizon F., Pasquinelli A., Pavone L., Perniola T., Pellegrini C., Rabusin M., Romano C., Rossi L.N., Ruggieri M., Segre A., Simonati A., Scorza P., Vannelli S., Vullo C., Zambrinio C.A., Zampino G., Zanolini C., Zelante L. The Activities of the Italian NF Study Group Genet Couns 6(4): 380-381, 1995
62. Balestrazzi P., Avino G., Banchini G., Banin P., Baroni M., Bassanetti F., Benso L., Bergamaschi R., Biasini G., Boscherini B., Busti G., Casadei G.P., Cecchi M.T., Ciatto C., Comellini L., Defanti C.A., Da Pelo A., Digilio M.C., Fera L., Franzoni E., Gabrielli O., **Garavelli L.**, Galasso C., Gennari G., Giannotti A., Gitti F., Iwaneiko G., Lama G., Lanzi G., Lorenzetti M.E., Margari L., Martini C., Mastroiacovo P.P., Micheli R., Migliore M.R., Mazzanti L., Pallotta R., Panizon F., Pasquinelli A., Pavone L., Perniola T., Pellegrini C., Rabusin M., Romano C., Rossi L.N., Ruggieri M., Segre A., Simonati A., Scorza P., Tozzola A., Vannelli S., Vullo C., Zambrinio C.A., Zampino G., Zanolini C., Zelante L. Protocollo Assistenziale di Minima della Neurofibromatosi tipo I Riv Ital Pediatr (Italian J Pediatr) 21:253-257, 1995
63. Milan M., Astolfi G., Cocchi G., Magnani M., Garani G.P., **Garavelli L.**, Bottoni M., Volpato S., Calzolari E. 1978-1995: 18 anni di sorveglianza delle Malformazioni Congenite, Regione Emilia Romagna I.M.E.R., Indagine sulle malformazioni congenite in Emilia-Romagna, 1995
64. **Garavelli L.**, Zanacca C., Donadio A., Boschi G., Corradi C., Gobbi G., Banchini G. Idrocefalo X-linked: descrizione di una famiglia di affetti e problematiche relative alla consulenza genetica Atti 7° Convegno Nazionale Nuove Tecnologie in Pediatria 153-156, 1995
65. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Magnani C., Gobbi G., Nicoli F., Dal Zotto R., Banchini G. Sindrome di Toriello-Carey: descrizione di un caso clinico con malformazione cerebrale e review della letteratura Atti 7° Convegno Nazionale Nuove Tecnologie in Pediatria 157-162, 1995
66. **Garavelli L.**, Zanacca C., Donadio A., Magnani C., Croci G.F., Banchini G. Inversione pericentrica di un cromosoma 6 in due pazienti con Displasia Cleido-cranica Atti 3° Congresso Nazionale di Pediatria Ospedaliera Torino, pp 173, 1995
67. Donadio A., **Garavelli L.**, Zanacca C., Boschi G., Corradi C., Banchini G. Infezione gonococcica: una causa di vulvo-vaginite da sospettare anche in età pre-pubere Atti 7° Convegno Nazionale Nuove Tecnologie in Pediatria 149-152, 1995
68. Balestrazzi P., Lorenzetti M.E., Sigorini M., Lama G., Avino G., Banchini G., Bergamaschi R., Biasini G., Boscherini B., Busti G., Casadei G.P., Ciatto C., Comellini L., Defanti C.A., Digilio M.C., Franzoni E., Gabrielli O., **Garavelli L.**, Galasso C., Gennari G., Giannotti A., Gitti F., Iwaneiko G., Lama G., Lanzi G., Da Pelo A., Margari L., Martini C., Mastroiacovo P.P., Micheli R., Migliore M.R., Pallotta R., Pasquinelli A., Perniola T., Pellegrini C., Rabusin M., Romano C., Pavone L., Rossi L.N., Ruggieri M., Segre A., Simonati A., Scorza P., Tozzola A., Zambrinio C.A., Zampino G., Zanolini C., Zelante L. The Italian Pilot Project of the NF Register Sixth European Neurofibromatosis Meeting, 1996
69. Banchini G., Donadio A., Lorenzoni D., Boschi G., **Garavelli L.**, Zanacca C., Vinsani N. Il Controllo della Salute Infantile Atti XVI Incontro di Pratica Pediatrica Circeo pp 115-125, 1996
70. Donadio A., Boschi G., **Garavelli L.**, Zanacca C., Corradi C., Banchini G. Il Controllo della salute infantile Quali indicatori per le cure primarie? Il Pronto Soccorso Pediatrico. Atti Convegno Regionale Società Italiana di Pediatria Emilia Romagna, Reggio Emilia, pp 29-31, 1996
71. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Iori A., Boni C., Dal Zotto R., Banchini G. Sindrome di Rubinstein-Taybi: descrizione di un caso in epoca neonatale Atti Convegno Regionale Società Italiana di Pediatria Emilia Romagna, Reggio Emilia, pp 53-57, 1996
72. Fornaciari G., **Garavelli L.**, Amelio N., Lattuada I., Maccari S., Gardini G., Banchini G., Plancher A.C. Ipertensione portale in pazienti con sindrome di Turner: associazione casuale? Atti IV Convegno Esperienze cliniche in medicina Interna, Reggio Emilia, p 18, 1996
73. Beltrami M., Fornaciari G., Conigliaro S., Sassatelli, **Garavelli L.**, Margini F. Biliary obstruction caused by portal cavernoma in a patient with laterality sequence J Hepatol 26 (6): 1427-8, 1997



74. **Garavelli L.**, Donadio A., Croci G.F., Magnani C., Castri C., Banchini G. Delezione distale del braccio corto di un cromosoma 6: descrizione di un caso Atti XV Incontro Pediatrico Ostia, 179-180, 1997
75. Perrone L., Grasso M., **Garavelli L.**, Argussi A., Cavani S., Lo Nigro C., Dagna Bricarelli F. Three cases of high functioning Fragile X males Am J Hum Genet 61(4) (Suppl) A109, 1997
76. Banchini G., Donadio A., **Garavelli L.** Integratori alimentari nell'allattamento Atti XV Incontro Pediatrico Ostia, pp 91-95, 1997
77. **Garavelli L.**, Nicolini F., Donadio A., Zanacca C., Modena N., Banchini G. Trisomia 20p parziale: descrizione di un caso clinico, aspetti neuroradiologici e review della letteratura Atti Convegno pediatrico di Aggiornamento Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna Forlì, pp 184-191, 1997
78. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G., Fornaciari G., Plancher A.C., Franchi F., Gardini G. Liver abnormalities and portal hypertension in Ullrich-Turner syndrome Am J Med Genet 80(2): 180-2, 1998 **IF=2,197**
79. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Caselli G., Albertini G., Croci G.F., Magnani C., Cerasoli G., Pini A., Gobbi G., Banchini G. Sindrome di Van Lohuizen (Macrocefalia-Cutis Marmorata Teleangectasica Congenita e Sindattilia): descrizione di due casi clinici e review della letteratura Atti Convegno Pediatrico di Aggiornamento Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola Fiorenzuola D'Arda pp 75-84, 1998
80. Zanacca C., **Garavelli L.**, Donadio A., Boschi G., Caselli G., Banchini G Non solo intestino Atti 8° Incontro Internazionale Nuove Tecnologie in Pediatria: la Malattia Celiaca pp 49-60, 1998
81. Banchini G., Donadio A., **Garavelli L.** Integratori alimentari nell'allattamento Scientific Nutrition 4: 6-9, 1998
82. Donadio A, **Garavelli L.**, Pini A, Bruno L., Zanacca C., Caselli G., Gobbi G., Banchini G. Diagnosi di Sindrome di Smith-Lemli-Opitz mediante dosaggio del 7-Deidro-colesterolo con spettrofotometria agli ultravioletti Segnalazione di un caso e review della Letteratura Atti Convegno SIP, pp 85-91, Fiorenzuola D'Arda 21-11-1998
83. **Garavelli L.**, Donadio A. La consulenza Genetica Pediatria News II(1), 1998
84. **Garavelli L.**, Virdis R., Donadio A., Sigorini M., Banchini G., Balestrazzi P., Fryns J.P. Oculo-auriculo-vertebral spectrum in Klinefelter syndrome Genet Couns 10(3): 321-4, 1999 **IF= 1,53**
85. Croci G., Franchi F., Marinelli M., **Garavelli L.**, Donadio A., Pini A., Banchini G., Formigoni P FISH e cromosomi ad alta risoluzione nella delezione 22q11 Atti I Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana, Spoleto p 148, 1998
86. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G. La sindrome Macrocefalia-Cutis Marmorata Teleangectasica Congenita e Sindattilia Mass-Media 1:4-8, 1999
87. Donadio A., **Garavelli L.**, Banchini G. La sindrome di Smith-Lemli-Opitz Mass-Media 2:7-9, 1999
88. Di Lernia V., **Garavelli L.**, Vancini A., Magnani C Aplasia Cutis Congenita with associated fetus papyraceus Atti VI Congress of The European Society for Pediatric Dermatology Rome, pp 154, 1999
89. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Vagnarelli F., Caselli C., Magnani C., Croci G.F., Magnani C., Banchini G. Sindrome di Prader-Willi: l'ipotonia quale elemento di diagnosi precoce- descrizione di due casi clinici Atti IV Convegno Ostetrico-Neonatologico IUGR e Dintorni Varese pp 124-125, 1999
90. **Garavelli L.**, Donadio A, Zanacca C., Caselli G., Della Giustina E., Albertini G., Croci G.F., Magnani C., Cerasoli G., Pini A., Banchini G. Aspetti della RMN cerebrale nella sindrome Macrocefalia Cutis Marmorata Teleangectasica Congenita e Sindattilia Atti XV Convegno Annuale Gruppo IMER Forlì 24 Aprile 1999
91. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G. Genetica della Neurofibromatosi tipo I Amici per la Pelle, pp 5-6, 1999
92. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G Inquinamento e danni embrio-fetali Lo Spallanzani XXIII (1): 17-22, 1999
93. **Garavelli L.**, Donadio A., Croci G.F., Franchi F., Marinelli M., Formigoni P., Gaddi O., Pini A., Bilancia G., Banchini G. Sindrome da Delezione 22q11.2: descrizione di 4 casi clinici Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr): 158-159, 1999 **IF=1,32**
94. **Garavelli L.**, Memo L., Donadio A., Zanacca C., Croci G., Saia O.S., Banchini G. Craniosinostosi e Sindrome di Di George/Velo-cardio-facciale (Delezione 22q11.2): descrizione di 2 casi clinici Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr) 26(suppl 4): 227, 2000 **IF=1,32**
95. Vinceti M., Cann C.I., Calzolari E., Vivoli R., **Garavelli L.**, Bergomi M. Reproductive outcomes in a population exposed long-term to inorganic selenium via drinking water Sci Total Environ 250 (1-3): 1-7, 2000 **IF 5,589**
96. Donadio A., **Garavelli L.**, Banchini G., Neri G. Kabuki syndrome and diaphragmatic defects: a frequent association in non-Asian patients? Am J Med Genet 91(2): 164-5, 2000 **IF= 2,197**
97. **Garavelli L.**, Donadio A., Banchini G., Magnani C., Calzolari E., Fryns J.P. Marden-Walker syndrome: case report, nosologic discussion and aspect of counseling Genet Couns 11(2): 111-8, 2000 **IF= 1,53**
98. Donadio A., **Garavelli L.**, Dal Zotto R., Magnani C., Banchini G. Ulnar deviation of the thumb: an exceptional finding in Rubinstein-Taybi syndrome Clinical Dysmorphology 9:1-2, 2000 **IF= 0,760**
99. **Garavelli L.**, Donadio A., Muzzini S., Zanacca C., Caselli G., Croci GF., Franchi F., Della Giustina E., Santini M., Banchini G. Sindrome 3 C(Cranio-Cerebello-Cardiaca o S. di Ritscher-Schinzel): Descrizione di un nuovo caso e review della letteratura Atti Convegno SIP Sezione Emiliano-Romagnola pp 164-167, Ferrara, 16-12-2000
100. Virdis R, Sigorini M, Laiolo A, Lorenzetti E, Street ME, Villani AR, Donadio A, Pisani F, Terzi C, **Garavelli L.** Neurofibromatosis type 1 and precocious puberty J Pediatr Endocrinol Metab 13suppl1:841-844, 2000 **IF=0,562**
101. Leask K, Clayton-Smith J, **Garavelli L.** Cranial MRI findings in patients with Macrocephaly – Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita Syndrome and a Review of the Literature - poster
102. Zollino M, Neri G Partial deletion of chromosome 12q is not usually associated with CFC syndrome (Acknowledgements: **Garavelli L.**) Am J Med Genet 95:296, 2000 **IF= 2,197**
103. Street M, **Garavelli L.**, Tripodi C., Donadio A., Sigorini M., Bonetti L., Villani AR., Terzi C, Predieri B, Bernasconi S., Virdis R. In subject with Neurofibromatosis type I (NF1) the Average Height Percentile Decreases With Growth
104. Tripodi M.C., Bandello M.A., Street M., **Garavelli L.**, Donadio A., Villani A.R., Sigorini M., Baroni M., Virdis R. Ritardo puberale nelle ragazze con Neurofibromatosi tipo 1
105. Magnani C, Bussolati G, Gambini L, Garani GP, Bosi G, Cocchi G, **Garavelli L.**, Calzolari E Congenital cardiopathy in a data-based population. Acta Biomed Ateneo Parmense 2000;71 Suppl 1:483-6 **IF 0,77**
106. Di Lernia V, **Garavelli L.**, Vancini A Magnani C . Aplasia Cutis Congenita associata a feto gemello morto in utero G Ital Dermatol Venereol, 135: 697-701, 2000 **IF=0,967**
107. **Garavelli L.**, Donadio A., Muzzini S., Zanacca C., Franchi F., Albertini G., Banchini G. 3C (Cranio-cerebello-cardiac) Syndrome (Ritscher-Schinzel syndrome) : a new case? Atti Eleventh European Meeting of Dysmorphology Le Bischenberg, 2000

108. **Garavelli L**, Donadio A, Sigorini M, Grassi L, Banchini G Genetics of type 1 neurofibromatosis *Acta Biomed Ateneo Parmense* 2000;71(3-4):89-95 **IF 0,77**
109. Donadio A, **Garavelli L**, Lorenzetti ME, Villani AR, Banchini G, Viridis R Care recommendations for type 1 neurofibromatosis *Acta Biomed Ateneo Parmense* 2000;71(3-4):83-7 **IF 0,77**
110. **Garavelli L**, Donadio A., Caselli G., Dal Zotto R., Banchini G. Osteogenesi Imperfetta tipo I e "child abuse and neglect": presentazione di un caso clinico e problemi di diagnosi differenziale *Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Emilia Romagna Modena*, 116-119, 2000
111. **Garavelli L**, Viridis R., Donadio A., Zuccoli G., Banchini G. Importanza dell'ectasia durale per la diagnosi di Sindrome di Marfan *Atti del Convegno della Sezione Emiliano-Romagnola della Società Italiana di Pediatria Parma*, 49-51, 2001
112. **Garavelli L**, Donadio A., Muzzini S., Zanacca C., Croci G.F., Franchi F., Albertini G., Della Giustina E., Sintini M., Banchini G. 3C (Cranio-cerebello-cardiac) Syndrome (Ritscher-Schinzel syndrome) : a new case? *Genet Counsel*, 12(2): 185, 2001 **IF= 1,53**
113. **Garavelli L**, Viridis R., Donadio A., Albertini G., Banchini G., Gabrielli O Costello Syndrome: a new case? *Atti Twelfth European Meeting of Dysmorphology Le Bischenberg*, 2001
114. **Garavelli L**, Viridis R., Donadio A., Zuccoli G., Banchini G. Importanza dell'ectasia durale per la diagnosi di Sindrome di Marfan *Atti III Incontro Nazionale di Genetica Clinica, Roma*, 2001
115. **L.Garavelli**, A.Donadio, G. Caselli, E. Della Giustina, G. Bertani, M. Zollino, G.Banchini G. Neri Malattia di Hirschsprung, ritardo mentale e facies caratteristica: nuovo caso clinico a conferma di una nuova sindrome delineata da Mowat *Riv Ital Pediatr (Ital J Pediatr)* 27(Suppl): 258-259, 2001 **IF=1,32**
116. Cerruti Mainardi P, Perfumo C, Pastore G., Cali A., Guala A., Biroli E, Liverani M.E., Egidi I., Zara F., Zerega G., Overhauser J., Pierluigi M., Dagna Bricarelli F. and the Collaborative Group on Cri du Chat Syndrome: Andria G., Baraldi A., Boggi L., Borrone C., Cammarata M., Caufin D., Cavaliere M.L., Chessa L., Dallapiccola B., Di Comite A., Farina M., Franceschini P., Garau A., **Garavelli L**, Gemme G., Giannotti A., Giovannucci M.L., Giuffrè L., Lingeri R., Lomangino A., Lumini A., Magistrelli R., Martinazzi M., Mattina T., Mollica F., Pagano G., Pagano M., Palka G., Pergola M., Pirastru M.G., Presta G., Rinaldi MM., Rovetta G., Sacher B., Stabile M., Selicorni A., Tarani L., Tarantino E., Tenconi R., Valletta E., Ventruato V., Vianello M.G., Vignetti P., Weber N, Zelante L. Cri du Chat Syndrome *Ital J Pediatr* 27:840-850, 2001 **IF=1,32**
117. **Garavelli L**, Donadio A., Caselli G., Della Giustina E., Bertani G., Zollino M., Banchini G., Neri G. Malattia di Hirschsprung, ritardo mentale e facies caratteristica: nuovo caso clinico a conferma di una nuova sindrome delineata da Mowat *It J Pediatr* 27(suppl al N° 4): 258, 2001 **IF=1,32**
118. **Garavelli L**, Donadio A., Banchini G. Le Ipoacusie Genetiche: Classificazione e Aspetti Clinici In: *Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa – Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria*, 4° volume pp 67-100, 2002
119. **Garavelli L**, Donadio A., Albertini G. Banchini G. La Sindrome Macrocefalia Cutis Marmorata Telangectasica congenita e sindattilia (Sindome di Van Lohuizen) In: *Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa – Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria*, 4° volume pp 329-335, 2002
120. Donadio A., **Garavelli L**, Alberti D., Zanacca C., Caccia G., Banchini G. La Sindrome di Alagille. In: *Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa – Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria*, 4° volume 293-308, 2002
121. **Garavelli L**, Viridis R., Donadio A., Albertini G., Banchini G., Gabrielli O Costello Syndrome: a new case? *Genet Counsel*, 13(1): 92-93, 2002 **IF= 1,53**
122. **Garavelli L**, Donadio A., Zanacca C., Caselli G., Magnani C., Magnani C., Viridis R., Banchini G. Cause materne e ambiguità genitali *Acta Biomed Ateneo Parmense* **IF 0,77**
123. **L.Garavelli**, A.Donadio, C. Zanacca, G. Banchini, E. Della Giustina, G. Bertani, G. Albertini, C. Del Rossi, A. Rauch, C. Zweier, M. Zollino and G. Neri Hirschsprung disease, mental retardation, characteristic facial features and mutation in the gene ZFX1B (SIP1): confirmation of the Mowat-Wilson Syndrome *Am J Med Genet*, 116A(4):385-388, 2003 **IF= 2,197**
124. L Memo, M Bottigelli, M Capelli, G Cocchi, A Donadio, **L Garavelli**, C Magnani, N Mainini, A Selicorni Spectrum of Clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: A North Italian Collaborative Study *Atti Third International Meeting Deletion 22q11.2* p. 23, 2002
125. A Orrico, L. Galli, M.L. Cavaliere, S. Lorenzini, **L. Garavelli**, M.M. Rinaldi, R. Viridis, M. Zollino, V. Sorrentino. Identificazione di nuove mutazioni del gene FGD1 in pazienti Italiani affetti da Sindrome di Aarskog-Scott. *Atti 5° Congresso Nazionale SIGU* p 218 2002
126. **L Garavelli**, A Donadio, C Zanacca, G Caselli, Milioli S., E Della Giustina, G Bertani, G Albertini, GF Croci, C Magnani, G Banchini MRI findings in Macrocephaly- Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita: 2 new cases *Atti Thirteen European Meeting on Dysmorphology Strasbourg*, p 1 2002
127. **L. Garavelli**, A. Donadio , C. Zanacca., G. Caselli, S. Milioli , E. Della Giustina \*, C. Duborg \*\*, S. Odent \*\*, G. Banchini Sindrome dell'incisivo centrale singolo (MIM 147250) e oloprosencefalia: descrizione di un caso con mutazione nel gene SONIC HEDGEHOG (SHH) *Atti Convegno Regionale SIP Emilia-Romagna, Riccione*, 142-144, 2002
128. L Memo, M Capelli, G Cocchi, A Donadio, P.G. Flora, **L Garavelli**, C Magnani, D. Milani, A. Selicorni A Sindrome da delezione 22q11.2: studio collaborativo Sindrome da delezione 22q11.2 : studio collaborativo *Quaderni di Pediatria Atti 58° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria Pacini Ed*, 1(4) , p. 197, 2002
129. L Memo, D Clerici, G Cocchi, G Corsello, M Capelli, A Donadio, **L Garavelli**, M Giuffrè, L Grazian, P Ghirri, C Magnani, C Magnani, D. Milani, M Piccione A. Selicorni A Sindrome da delezione 22q11.2: studio collaborativo Sindrome di Prader-Willi: quadro clinico in epoca neonatale *Quaderni di Pediatria Atti 58° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria Pacini Ed*, 1(4) , p. 147, 2002
130. S. Davoli, M. Vinceti, E. Manicardi, E., Calzolari, G. Astolfi, **L.Garavelli**, M Merlin, E Rossi Il rischio di malformazioni congenite associato al diabete materno pregestazionale nella popolazione reggiana *Lo Spallanzani* 16:83-90, 2002
131. A. Orrico, L. Galli, M. L. Cavaliere, **L. Garavelli**, J.P. Fryns, E. Crushell, M. M. Rinaldi, V. Sorrentino. Phenotypic and molecular characterisation of the Aarskog-Scott Syndrome: redefinition of the clinical variability in light of FGD1 mutation analysis in 46 patients. *Eur J Hum Genet* 12(1):16-23, 2004 **IF= 4,349**
132. Viridis R, Street ME, Bandello MA, Tripodi C, Donadio A, Villani AR, Cagozzi L, **Garavelli L** and Bernasconi S Growth and Pubertal Disorders in Neurofibromatosis type I *J of Pediatr Endocrinol Metab* 16, 289-292, 2003 **IF=0,562**
133. **Garavelli L**, Zanacca C., Caselli G., Boschi G., Loiodice A., Mantovani G\*, Ammenti A\*\*, Banchini G. Osteodistrofia ereditaria di Albright (Pseudoipoparatiroidismo IA MIM 103580): descrizione di un nuovo caso con mutazione puntiforme non nota alla letteratura scientifica *Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola* 31-5-2003 pag 81-83, 2003.

134. **Garavelli L.** Diagnosi possibili alla nascita e diagnosi possibili oltre l'epoca neonatale: l'importanza del follow-up Atti Corso Residenziale "Approccio al Neonato con Sindrome Malformativa e Patologia Metabolica Acuta Bertinoro 14-15 maggio 2003
135. **Garavelli L.** Bernasconi S: La sindrome di Beckwith-Wiedemann S.I.E.D.P. News 6(1):25-34, 2003
136. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Pedori S., Banchini G. Le Ipoacusie Genetiche: classificazione e aspetti clinici e genetici - I parte -Lo Spallanzani 17: 23-39, 2003
137. Tessa A, Salvi S, Casali C, **Garavelli L**, Digilio MC, Dotti MT, Giandomenico SD, Valoppi M, Grieco GS, Comanducci G, Banchini G, Fortini D, Federico A, Giannotti A, Santorelli FM. Six novel mutations of the RUNX2 gene in Italian patients with cleidocranial dysplasia. Human Mutation 22(1):104, 2003 **IF= 5,359**
138. G. Cocchi, M. Capelli, **L. Garavelli**, S. Gualdi, E. Mazzoni Thumb and facial abnormalities, microcephaly and cardiac defects Diagnosis at a Glance Section Editor: E. Bonioli Italian J of Pediatrics, 29(4): 254-256, 2003 **IF= 1,32**
139. **Garavelli L**, Zanacca C, Caselli G, Banchini G, Dubourg C, David V, Odent S, Gurrieri G, Neri G Solitary median maxillary incisor syndrome: clinical case with a novel mutation of Sonic Hedgehog Atti Fourteenth European Meeting on Dysmorphology Strasbourg 4-5 September 2003
140. Pedori S, Iughetti L, Street ME, Predieri B, Cagozzi L, De Martino A, **Garavelli L**, Bernasconi S, Viridis R. An ancient disease that can be prevented is returning: nutritional rickets Hormone Research 60 (suppl 2): 118, 2003 **IF= 2,224**
141. Calzolari E, Garani G, Cocchi G, Magnani C, Rivieri F, Neville A, Astolfi G, Baroncini A, **Garavelli L**, Gualandi F, Scorrano M, Bosi G; IMER Working Group. Congenital heart defects: 15 years of experience of the Emilia-Romagna Registry (Italy). Eur J Epidemiol. 2003;18(8):773-80 **IF= 6,529**
142. **L. Garavelli**, A Wischmeijer, S Rosato<sup>1</sup>, E Albertini, E Guareschi, G Albertini, C Gelmini, A Esposito, S Errico, M Pavanello, R Happle, A Superti-Furga, K-H Grzeschik Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): a new case with a novel mutation in the *PORCN* gene and unusual spinal anomaly Genetic Counselling 21(1): 126-128, 2010 **IF= 0,5**
143. Lecce R., Murdolo M., Mancuso M., Selicorni A., Marangi G., Zampino G., **Garavelli L.**, Opitz JM., Neri G., Zollino M. Una doppia anomalia cromosomica criptica è il più importante fattore di variabilità fenotipica nella sindrome di Wolf-Hirschhorn Atti 6° Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 24-27 settembre 2003, p 11
144. Tessa A., Digilio MC., **Garavelli L.**, Dotti MT., Banchini G., Federico A., Cavalli P., Giannotti A., Santorelli FM Identificazione di nuove mutazioni nel gene RUNX2 in pazienti con displasia Cleido-Cranica Atti 6° Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 24-27 settembre 2003, p 355
145. **Garavelli L.**, Pedori S., Cantoni S., Loiodice A., Cervellera M., Albertini G., Banchini G. Alterazioni del capello nella Sindrome Cardio-Facio-Cutanea (CFC) Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola Bologna, 29 Novembre 2003 pp 80-82
146. **Garavelli L.**, Donadio A., Zanacca C., Pedori S., Banchini G. Le Ipoacusie Genetiche: classificazione e aspetti clinici e genetici - II parte -Lo Spallanzani 17: 99-115, 2003
147. **L. Garavelli**, C. Zanacca, G. Caselli, E. Della Giustina, C. Duborg, S. Odent, David V, G. Banchini, Gurrieri F. Sindrome dell'incisivo centrale singolo (MIM 147250) e oloprosencefalia: descrizione di un caso con mutazione nel gene SONIC HEDGEHOG (SHH) SIEDP News 6(4): 187-188, 2003
148. **Garavelli L.**, Zanacca C., Caselli G., Banchini G., Dubourg C., David V., Odent S., Guerrieri F., Neri G. Solitary Median Maxillary Central Incisor Syndrome: Clinical Case With a Novel Mutation Of Sonic Hedgehog Genet Counsell 15(1) 106-107, 2004 **IF=0,33**
149. **Garavelli L.**, Pedori S., Zanacca C., Lanzoni A., Magnani C., Banchini G. Approccio al nato con ipotonia Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 pp 8-19
150. Rivieri F, Miolo G., Neville A., Astolfi G., Palazzi P., Magnani C., Ferrari P., **Garavelli L.**, Garani G., Cocchi G., Calzolari E. Atresia esofagea: registro IMER (1981-2000) Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 p 34
151. Rivieri F, Miolo G., Neville A., Astolfi G., Palazzi P., Magnani C., Ferrari P., **Garavelli L.**, Garani G., Cocchi G., Calzolari E. Cluster di Sindrome di Down nell'agosto 2000 in Emilia-Romagna Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 p 33
152. Rivieri F, Miolo G., Neville A., Astolfi G., Palazzi P., Magnani C., Ferrari P., **Garavelli L.**, Garani G., Cocchi G., Calzolari E. Ipospadias: 20 anni di sorveglianza Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 p 36
153. **Garavelli L.**, Pedori S., Zanacca C., Cantoni S., Lanzoni A., Torricelli MA, Dal Zotto R, Banchini G. Polisindattilia Familiare Crociata Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 pp 42-43
154. Pedori S., **Garavelli L.**, Carrera P, Zanussi M., Caselli G., Lanzoni A., Loiodice A., Cervellera M, Magnani C, Banchini G. Sindrome di Silver-Russel con eterodisomia uniparentale materna del cromosoma 7: descrizione di un caso clinico Atti XIX Convegno IMER Regione Emilia-Romagna Approccio integrato al bambino con anomalie congenite 2 aprile 2004 pp 44-45
155. **Garavelli L**, Zanacca C, Caselli G, Banchini G, Dubourg C, David V, Odent S, Gurrieri F, Neri G. Solitary median maxillary central incisor syndrome: Clinical case with a novel mutation of sonic hedgehog. Am J Med Genet, 127A(1): 93-95, 2004 **IF= 2,197**
156. Gurrieri F., Scarano G., **Garavelli L**, Della Monica M., Lonardo F., Cuda D., Banchini G., Opitz JM, Neri G Mental Retardation, Robin Sequence and Brachydactyly: further confirmation of a new syndrome. Am J Med Genet, 126A(2): 204-207, 2004 **IF= 2,197**
157. **Garavelli L.**, Pedori S., Zanacca C., Loiodice A., Cantoni S., Corbetta, Viridis R, Piepoli M, Biasucci G, Banchini G. Rachitismo ipofosfatemico: elemento clinico di sospetto di Tirosinemia tipo I Atti Convegno di Aggiornamento SIP Regione Emilia-Romagna - Bertinoro (FO) 12 giugno 2004 pp 65-67
158. Zollino M, Lecce R, Selicorni A, Murdolo M, Mancuso I, Marangi G, Zampino G, **Garavelli L**, Ferrarini A, Rocchi M, Opitz JM, Neri G. A double cryptic chromosome imbalance is an important factor to explain phenotypic variability in Wolf-Hirschhorn syndrome. Eur J Hum Genet. 2004 Oct;12(10):797-804 **IF= 4,349**
159. **Garavelli L.**, Pedori S., G Albertini, Banchini G., Viridis R., Street M, Ghizzoni L., Ludecke HJ Bernasconi S., Sindrome Trico-Rino-Falangeale con nuova mutazione nell'esone 4 del gene TRPS1: descrizione di una nuova famiglia Atti Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 13-15 ottobre 2004 p 82, 2004
160. **Garavelli L.**, Cerruti-Mainardi P., Viridis R., Pedori S., Pastore G., Godi M., Provera S., Rauch A., Zweier C., Zollino M., Banchini G., Bernasconi S., Neri G. Le Anomalie genito-urinarie sono frequenti nella sindrome di Mowat-Wilson con delezione/mutazione in ZFX1B (SIP1): descrizione di 3 casi italiani con ipospadia e review Atti Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 13-15 ottobre 2004 p 111, 2004

161. **Garavelli L.**, Pedori S., G Albertini, Banchini G., Viridis R., Street M, Ghizzoni L., Ludecke HJ Bernasconi S., Sindrome Trico-Rino-Falangeale con nuova mutazione nell'esone 4 del gene TRPS1: descrizione di una nuova famiglia Quaderni di Pediatria Atti Congresso Italiano di Pediatria 30 settembre-4 ottobre 2004 p 81, 2004
162. Cusano R., Canalone R., Faravelli F., Forzano F., **Garavelli L.**, Giordano L., Sensi A., Seri M., Baldo C., Barbaresi M., Dagna Bricarelli F., Perroni L. Correlazioni Genotipo-Fenotipo in soggetti ipoacusici con mutazioni del gene SLC26A4 Atti Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 13-15 ottobre 2004 p 477, 2004
163. Primignani P., Castoina P., Lalatta F., Ambrosetti U., **Garavelli L.**, Coviello DA., Sironi F., Travi M. Analisi molecolare dei geni della connessina 26 e 30 e ricerca della mutazione mitocondriale A1555G in DHLC in pazienti con sordità ereditaria Atti Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 13-15 ottobre 2004 p 545, 2004
164. **Garavelli L.**, Pedori S., G Alberini, Banchini G., Viridis R., Street M, Ghizzoni L., Bernasconi S., Ludecke HJ A novel mutation in exon 4 of TRPS1 gene in an Italian family with Tricho-Rhino-Phalangeal syndrome type I Atti XV European Meeting on Dysmorphology 2-3 September 2004 Strasbourg Genetic Counseling 16 (2) 199-200, 2005
165. **L. Garavelli** <sup>1</sup>, K. Leask <sup>5</sup>, C. Zanacca <sup>1</sup>, S. Pedori <sup>1</sup>, G. Albertini <sup>2</sup>, E. Della Giustina <sup>3</sup>, G.F. Croci <sup>4</sup>, C. Magnani <sup>1</sup>, G. Banchini <sup>1</sup>, J. Clayton-Smith <sup>5</sup>, M. Bocian <sup>6</sup>, H. Firth <sup>7</sup>, J.A. Gold <sup>8</sup> and J. Hurst <sup>8</sup> MRI and Neurological Findings in Macrocephaly – Cutis Marmorata teleangiectasica congenita sindrome: report of ten cases and review of the literature Genetic Counselling 2005 16(2): 117-128 **IF=0,42**
166. G. Banchini, L. **Garavelli** L'assistenza Pediatrica tra Ospedale, Università e Territorio: come integrarla. Il Punto di vista dell'Ospedaliero Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola 18-12-2004, pp 27-32, 2004
167. M Cervellera, A Loidice, S. Cantoni, MA Torricelli, G. Caselli, L. **Garavelli**, C Zanacca, G Banchini Leishmaniosi viscerale in età Pediatrica: un caso clinico con lesioni multiple spleniche all'esame ecografico Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola 18-12-2004, pp 89-90, 2004
168. A De Martino, S Pedori, L. **Garavelli**, M Pelizzi, R Viridis, F Franchi, G Croci, G Banchini Delezione interstiziale del braccio corto di un cromosoma 2: descrizione di un caso clinico. Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola 18-12-2004, pp 93-95, 2004
169. MA Torricelli, A Loidice, M Cervellera, S. Cantoni, G. Caselli, L. **Garavelli**, C Zanacca, G Banchini, A De Fanti, MG Tondelli, G Izzi Sindrome vasocclusiva polmonare (acute chest syndrome) nell'anemia falciforme. Descrizione di un caso. Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emiliano-Romagnola 18-12-2004, pp 166-168, 2004
170. L. **Garavelli**, P. Cerruti-Mainardi, R. Viridis, S. Pedori, G. Pastore, M. Godi, S. Provera, A. Rauch, C. Zweier, M. Zollino, G. Banchini, N. Longo, D. Mowat, G. Neri, and S. Bernasconi Genitourinary Anomalies in Mowat-Wilson Syndrome with deletion/mutation in the Zinc Finger Homeo Box 1B Gene (ZFX1B): Report of 3 Italian Cases with Hypospadias and Review Hormone Research, 2005 63(4): 187-192 **IF=2,324**
171. P. Cerruti-Mainardi, L. **Garavelli**, G. Pastore, Viridis R, Pedori S, M. Godi, S. Provera, A. Rauch, C. Zweier, C Castronovo, M. Zollino, G. Banchini, S. Bernasconi, G. Neri G Mowat-Wilson syndrome and mutation in the Zinc Finger Homeo Box 1B Gene: a new syndrome probably under-diagnosed Italian J Pediatr, 2005 31:116-125 **IF=1,614**
172. Christiane Zweier, Christian Thiel, Andreas Dufke, Yanick J Crow, Peter Meinecke, Mohnish Suri, Sirpa Ala-Mello, Frits Beemer, Sergio Bernasconi, Paolo Bianchi, Andrea Bier, Koen Devriendt, Boyan Dimitrov, Helen Firth, **Livia Garavelli**, Gabriele Gillesen-Kaesbach, Helena Kääriäinen, Susan Karstens, Anne Mannhardt, Jürgen Mücke, Maria Kibaek, Lotte Nylandsted Krogh, Maarit Peippo, Olaf Rittinger, Solveig Schulz, Susan Schelley, Karen Temple, Marjo S. Van der Knaap, Patricia Wheeler, Baruch Yerushalmi, Martin Zenker, R. Brian Lowry Anita Rauch Clinical and Mutational Spectrum of Mowat-Wilson Syndrome Eur J Med Genet 48: 97-111, 2005 **IF= 4,349**
173. L. **Garavelli**, S. Pedori, C. Zanacca, G. Caselli, A. Loidice, G. Mantovani, A. Ammenti, R. Viridis and G. Banchini Albright's Hereditary Osteodystrophy (Pseudohypoparathyroidism Type Ia) : clinical case with a novel mutation of GNAS1 Acta Biomedica, 2005 76: 45-48 **IF=0.77**
174. Viridis R, Pedori S, Iughetti L, **Garavelli L.**, Predieri B, Baroni M, Fantoni S, Villani ML, Banchini G, Bernasconi S. Deficit di Vitamina D: un ritorno al passato Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna Castelnovo né Monti (RE) 11-6-2005 p 48-54
175. G. Astolfi, E. Calzolari, G. Cocchi, P. Ferrari, G.P. Garani, L. **Garavelli**, C. Magnani, A. Neville, P. Palazzi, F. Rivieri. Gruppo di studio sulle malformazioni congenite (I.M.E.R.): "rapporto annuale sulle malformazioni congenite -2002", Gennaio 2005
176. A. Neville, G. Astolfi, F. Rivieri P. Palazzi, G. Cocchi, C. Magnani, L. **Garavelli**, G. P.Garani, P. Ferrari, E. Calzolari. Maternal obesity and congenital anomalies: temporal change in BMI in Emilia Romagna, Italy, Archives of Perinatal Medicine, suppl. 2005. **IF=0,08**
177. A. Neville, F. Rivieri, G. Astolfi, P. Palazzi, G. Cocchi, C. Magnani, L. **Garavelli**, G. P.Garani, P. Ferrari, E. Calzolari. Understanding demographic change in a birth defects registry: prevalence, risk factors and monitoring of an immigrant population in emilia Romagna. Archives of Perinatal Medicine, suppl. 2005 **IF=0,08**
178. Pedori S, **Garavelli L.**, Magnani C., Chesi E., Loidice A., Bandello MA, Gentile M, Cariola F, Albertini G, Banchini G. Una famiglia con sindrome di Holt-Oram Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna Castelnovo né Monti (RE) 11-6-2005 p 89-93
179. Cantoni S, **Garavelli L.**, Cervellera M., Torricelli MA, Loidice A., Bandello MA, Bacchini PL, Caselli G., Manicardi E, Banchini G. Caso Clinico di Diabete Tipo 2 in Ragazzo Cinese Atti Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna Castelnovo né Monti (RE) 11-6-2005 p 114-116
180. **Garavelli L.**, Loidice A, Pedori S, Simoni A, Bergonzini P, Zollino M Frigieri G, Neri G. Banchini G. Megalencefalia e polimicrogiria perisilviana con polidattilia postassiale e idrocefalo (MPPH): una nuova, rara sindrome MCA/MR Atti VIII Convegno Società Italiana di Pediatria Sezione Emilia Romagna Castelnovo né Monti (RE) 11-6-2005 p 133-138.
181. **Garavelli L.**, Pedori S., Dal Zotto R., Franchi F., Croci G., Bellato S., Ammenti A., Banchini G., Superti-Furga A.. Anoftalmo con Anomalie degli arti (S Oftalmo-acromelia di Waardenburg): descrizione di un nuovo caso con anomalia renale. Atti VIII Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 28 settembre-1 ottobre 2005 p 395
182. **Garavelli L.**, De Brasi D, Pedori S., Cantoni S, Cariola F, Albertini G, Melis D, Calcagno G, Salvatore F, Gentile M, Sebastio G, Banchini G, Superti-Furga A.. Sindrome di Holt-Oram: descrizione di 6 casi in 2 nuove famiglie Atti VIII Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 28 settembre-1 ottobre 2005 p 389
183. **Garavelli L.**, Loidice A, Pedori S, Simoni A, Bergonzini P, Zollino M Frigieri G, Banchini G, Dobyns B, Neri G. Megalencefalia e polimicrogiria perisilviana con polidattilia postassiale e idrocefalo (MPPH): una nuova, rara sindrome MCA/MR Atti VIII Congresso Nazionale SIGU Società Italiana di Genetica Umana 28 settembre-1 ottobre 2005 p 135

184. **Garavelli L.**, Pedori S., Errico S., Loiodice A., Lopez Angulo L.M., Bandello MA, Grenzi L., Guareschi E., Franchi F., Marinelli M., Croci G., Albertini G. Privera G., Pedretti E., Banchini G. Sindrome di Pallister-Killian: quando per la diagnosi è necessaria la coltura di fibroblasti cutanei Atti XVII Congresso SIPPS Parma 25-27 Novembre 2005 pp 137-138
185. Bandello MA, Cantoni S, Cervellera M, **Garavelli L.**, Pedori S., Loiodice A., Lopez Angulo L.M., Mostaccio L, Torricelli MA, Dodi I, Izzi GC, Agisti R, Pedori S, Banchini G. Una strana polmonite Atti XVII Congresso SIPPS Parma 25-27 Novembre 2005 pp 120-121
186. Petrelli U, De Pietri S, Boiardi L, Boschi G, Muia B, **Garavelli L.**, Ferrari AM. Un unusual case of seizures Atti international symposium on critical care medicine, APICE 2005, Trieste 21-26 Novembre 2005 pp 49
187. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1</sup>, S. Errico<sup>1</sup>, S. Pedori<sup>1</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, M. Cervellera<sup>1</sup>, G. Caselli<sup>1</sup>, S. Cantoni<sup>1</sup>, A. Loiodice<sup>1</sup>, F. Sandonà<sup>2</sup>, R. Sassatelli<sup>3</sup>, C. Carlinfante<sup>4</sup>, E. Della Giustina<sup>5</sup> G. Banchini<sup>1</sup>, G. Bedogni<sup>3</sup>, S. Amari<sup>1</sup> Emobilia massiva in eta' pediatrica: papilloma della colecisti in un caso di leucodistrofia metacromatica Atti Convegno Regionale SIP 25-11-2006
188. G. Astolfi, G. Calzolari, G. Cocchi, P. Ferrari, G.P. Garani, L. **Garavelli**, C. Magnani, A. Neville, P. Palazzi, F. Rivieri. Gruppo di studio sulle malformazioni congenite (I.M.E.R.): "rapporto annuale sulle malformazioni congenite -2003", Aprile 2006.
189. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, S. Errico<sup>1</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1</sup>, G. Albertini<sup>1</sup>, G. Caselli<sup>1</sup>, P. Formigoni<sup>2</sup>, G. Bianchini<sup>2</sup>, N. Vinsani<sup>1</sup>, M.C. Menozzi<sup>1</sup>, S. Losi<sup>1</sup>, P. Primignani<sup>3</sup>, M. Barbaresi<sup>4</sup>, L. Perroni<sup>4</sup>, S. Melchionda<sup>5</sup>, D. Cuda<sup>6</sup>, F. Nicolì<sup>7</sup>, GF Croci<sup>8</sup>, G. Banchini<sup>1</sup>, D. Coviello<sup>3</sup> S. Amari<sup>1</sup> F. Balli<sup>9</sup> Le Ipoacusie Genetiche: Studio Clinico E Molecolare In Una Casistica Di 164 Pazienti Atti Convegno Regionale SIP 25-11-2006
190. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, S. Errico<sup>1</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1</sup> G. Albertini<sup>1</sup>, G. Caselli<sup>1</sup>, P. Formigoni<sup>2</sup>, G. Bianchini<sup>2</sup>, N. Vinsani<sup>1</sup>, M.C. Menozzi<sup>1</sup>, S. Losi<sup>1</sup>, P. Primignani<sup>3</sup>, M. Barbaresi<sup>4</sup>, L. Perroni<sup>4</sup>, S. Melchionda<sup>5</sup>, D. Cuda<sup>6</sup>, F. Nicolì<sup>7</sup>, GF Croci<sup>8</sup>, G. Banchini<sup>1</sup>, S. Amari<sup>1</sup> F. Balli<sup>9</sup> and D. Coviello<sup>3</sup> Le Ipoacusie Genetiche: Studio Clinico E Molecolare In Una Casistica Di 164 Pazienti Atti Convegno Nazionale SIGU 8-11 novembre 2006
191. Pescucci C, Caselli R, Mari E, Speciale C, Ariani F, Bruttini M, Sampieri K, Mencarelli MA, Scala E, Longo I, Artuso R, Renieri A, Meloni I and the members of the XLMR Italian Network (tra cui **L. Garavelli**) The Italian XLMR Bank: a clinical ald molecular database Human Mutation 0, 1-6, 2006 **IF=5,359**
192. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, P. Cerruti-Mainardi<sup>2</sup>, P. Fagandini<sup>3</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, S. Errico<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1,6</sup>, G. Pastore<sup>2</sup>, M. Zollino<sup>4</sup>, F. Gurrieri<sup>4</sup>, P. Bianchi<sup>5</sup>, C. Castronovo<sup>2</sup>, E. Favaron<sup>2</sup>, R. Viridis<sup>6</sup>, S. Amari<sup>1</sup>, C. Zweier<sup>7</sup>, A. Rauch<sup>7</sup>, E. Evans<sup>8</sup>, S. Einfeld<sup>8</sup>, D. Mowat<sup>9</sup>, M. Wilson<sup>10</sup> S. Bernasconi<sup>6</sup> and G. Neri<sup>4</sup> Indagine Sul Fenotipo Comportamentale Nei Pazienti Con Sindrome Di Mowat-Wilson: Uno Studio Collaborativo Internazionale. Atti Convegno Nazionale SIGU 8-11 novembre 2006
193. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1,3</sup>, Errico S<sup>1</sup>, G. Albertini<sup>1</sup>, M.R. D'Apice<sup>2</sup>, G. Banchini<sup>1</sup>, S. Amari<sup>1</sup>, S. Fantoni<sup>3</sup>, R. Viridis<sup>3</sup>, S. Bernasconi<sup>3</sup>, A. Superti-Furga<sup>4</sup> and G. Novelli<sup>2</sup> Displasia Mandibolo-Acrale (Mada): Aspetti Clinici In Eta' Pediatrica Atti Convegno Nazionale SIGU 8-11 novembre 2006
194. **Garavelli L**, Pedori S, Dal Zotto R, Franchi F, Croci GF, Bellato, Banchini G, Superti-Furga A. Anophthalmos with limb anomalies (Waardenburg ophthalmal-acromelic syndrome): report of a new Italian case with renal anomaly and review. Atti XVI European Meeting on Dysmorphology Strasbourg – September 8th-9th, 2005 Genet Couns. 2006;17(1):143-144 **IF= 0,45**
195. **L. Garavelli**<sup>1</sup>, S. Errico<sup>1</sup>, E. Guareschi<sup>1</sup>, F. Monti<sup>1</sup>, G. Albertini<sup>1</sup>, G. Caselli<sup>1</sup>, P. Formigoni<sup>2</sup>, G. Bianchini<sup>2</sup>, N. Vinsani<sup>1</sup>, M.C. Menozzi<sup>1</sup>, S. Losi<sup>1</sup>, P. Primignani<sup>3</sup>, M. Barbaresi<sup>4</sup>, L. Perroni<sup>4</sup>, S. Melchionda<sup>5</sup>, D. Cuda<sup>6</sup>, F. Nicolì<sup>7</sup>, G.F. Croci<sup>8</sup>, G. Banchini<sup>1</sup>, S. Amari<sup>1</sup>, F. Balli<sup>9</sup> and D. Coviello<sup>3</sup> Genetic Deafness: Clinical And Molecular Study On A Population Of 164 Patients Lo Spallanzani 2006; 20:95-100
196. **S. Pedori**, A. Loiodice, S. Cantoni, G. Caselli, M. Cervellera, **L. Garavelli**, L. Lopez, L. Mostaccio, M. Pace, S. Amari. A. non mangia come gli altri... Atti Convegno SIP Emiliano-Romagnola 2006
197. **Garavelli L**, Pedori S, Dal Zotto R, Franchi F, Marinelli M, Croci GF, Bellato S, Ammenti A, Viridis R, Banchini G, Superti-Furga A. Anophthalmos with limb anomalies (Waardenburg ophthalmal-acromelic syndrome): report of a new Italian case with renal anomaly and review. Genet Couns. 2006;17(4):449-55. Review **IF= 0,45**
198. **L. Garavelli**, D. De Brasi, S. Pedori, F. Cariola, D. Melis, G. Calcagno, F. Salvatore, G. Sebastio, S. Unger, S. Amari, G. Banchini, M. Gentile and A. Superti-Furga Holt-Oram syndrome and foot anomalies: 6 cases in 2 new families Atti XVII European Meeting on Dysmorphology Strasbourg – September 14th-15th, 2006 Genet Couns. 2007;18(1):139-141
199. Guareschi E.<sup>1</sup>, **Garavelli L**<sup>2</sup>, Pedori S<sup>2</sup>, Errico S<sup>2</sup>, Lopez L.M.<sup>2</sup>, Di Lernia V.<sup>1</sup>, Grenzi L.<sup>1</sup>, Franchi F.<sup>3</sup>, Marinelli M.<sup>3</sup>, Croci GF<sup>1</sup>, Pedretti E.<sup>4</sup>, Amari S.<sup>2</sup> Banchini G.<sup>2</sup>, Albertini G<sup>1</sup> Dermatological features in Pallister-Killian syndrome and their importance to suspect the diagnosis: description of a clinical case. Pediatric Dermatology 2007 Jul;24(4):426-428 **IF= 1,178**
200. Zollino M, Lecce R, Murdolo M, Orteschi D, Marangi G, Selicorni A, Midro A, Sorge G, Zampino G, Memo L, Battaglia D, Petersen M, Pandelia E, Gyftodimou Y, Faravelli F, Tenconi R, **Garavelli L**, Mazzanti L, Fischetto R, Cavalli P, Savasta S, Rodriguez L, Neri G. Wolf-Hirschhorn syndrome-associated chromosome changes are not mediated by olfactory receptor gene clusters nor by inversion polymorphism on 4p16. Hum Genet. 2007 Aug 4 DOI.1007/s00439-007-0412-5 **IF=3,930**
201. **Garavelli L.**, Cerruti-Mainardi P. Mowat-Wilson Syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007 Oct 24;2(1):42 **IF=3,687**
202. **L. Garavelli**, E. Guareschi, S. Errico, A. Simoni, P. Bergonzini, M. Zollino, F. Gurrieri, G.M. Mancini, R. Schot, P.J. Van Der Spek, G. Frigieri, P. Zonari, E. Albertini, E. Della Giustina, S. Amari, G. Banchini, W.B. Dobyns and G. Neri Megalencephaly And Perisylvian Polymicrogyria With Postaxial Polydactyly And Hydrocephalus (MPPH): Report of a New Case Neuropediatrics 38 (4):200-3, 2007 **IF=1,654**
203. Bertorelli R, Capone L, Ambrosetti F, **Garavelli L**, Varriale L, Mazza V, Stanghellini I, Percepe A, Forabosco A The Homozygous deletion of the 3' enhancer of the SHOX gene causes Langer Mesomelic dysplasia Clinical Genetics Nov;72(5):490-1, 2007 **IF= 4,104**
204. **Garavelli L**, Albertini E., Verri R., Guareschi E., Monti F., Rivieri F., Soli F., Errico S., Unger S., Superti-Furga A., Kohlhasse A new family with Townes-Brocks syndrome (MIM 107480) and a novel SALL1 mutation: Clinical features atti 18<sup>th</sup> European Meeting on Dysmorphology September 6<sup>th</sup> –7<sup>th</sup>, 2007
205. Bertorelli R, Capone L, Ambrosetti F, **Garavelli L**, Guareschi E., Varriale L, Mazza V, Stanghellini I, Percepe A, Forabosco A The Homozygous deletion of the 3' enhancer of the SHOX gene causes Langer Mesomelic dysplasia atti 8<sup>th</sup> Meeting of the International Skeletal Dysplasia Society Albi, France July 19<sup>th</sup> –22<sup>th</sup>, 2007 pp 75
206. McMillin MJ, Beck AE, Pinner J, Mehta SG, Grange DK, Gogola GR, Hecht JT, Harris DJ, Jagadeesh S, **Garavelli L**, Earl DL, Bamshad MJ. Distal arthrogyriposis type 5D: a new autosomal recessive syndrome. Atti
207. F. Soli., **L. Garavelli**, F. Rivieri, E. Albertini, R. Verri, M.C. Menozzi, S. Losi, G. Caselli C. Franzini, S. Fantoni, R. Viridis, A. Ammenti R. Bertorelli, G. Mantovani S. Bernasconi Analisi clinica e molecolare di una famiglia con Osteodistrofia di Albright e Pseudoparatiroidismo di tipo 1A: imprinting di GNAS1 Atti X Congresso Nazionale SIGU 14-17 Novembre 2007 p 188

208. L. **Garavelli**, S. Dallaglio, F. Monti, S. Bernasconi Bassa statura e patologie genetiche: approccio clinico per il pediatra ad alcune tra le più comuni condizioni Atti Convegno Pediatrico Madonna di Campiglio gennaio 2008
209. L. **Garavelli**, D. De Brasi, R. Verri, E. Guareschi, F. Cariola, D. Melis, G. Calcagno, F. Salvatore, S. Unger, G. Sebastio, G. Albertini, F. Rivieri, F. Soli, A. Superti-Furga and M. Gentile Holt-Oram syndrome associated with anomalies of the feet *Am J Med Genet Part A* 146A: 1185-1189, 2008 **IF=2,197**
210. L. **Garavelli**, S. Errico, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, G. Caselli, G. Mantovani, R. Viridis, A. Ammenti, S. Amarri, G. Banchini, S. Bernasconi Una famiglia con Osteodistrofia di Albright e Pseudoipparatiroidismo di tipo 1A: imprinting di GNAS1 Atti Convegno SIP Regionale, Ferrara Ottobre 2007
211. L. **Garavelli**, P. Cerruti Mainardi, M. Zollino, F. Gurrieri, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, E. Albertini, E. Favaron, C. Castronovo, M. Zignani, D. Orteschi, P. Bianchi, F. Faravelli, F. Forzano, M. Seri, A. Wischmeijer, D. Turchetti, E. Pompili, M. Gnoli, G. Cocchi, E. Mazzanti, G. Sebastio, F. Mori, S. Sassi, M. Grasso, M. Ceconi, A. Renieri, M. Silengo S. Bernasconi G. Neri Clinical features and molecular aspects of 16 Italian patients with Mowat-Wilson syndrome Atti X Congresso Nazionale SIGU 14-17 Novembre 2007 p 2 (Comunicazioni)
212. L. **Garavelli**, F. Franchi, M. Marinelli, G. Casini, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, E. Albertini, M.C. Menozzi, G.F. Croci Caratterizzazione di una duplicazione interstiziale diretta del braccio corto di un cromosoma X - Atti X Congresso Nazionale SIGU 14-17 Novembre 2007 p 264
213. F. Rivieri, L. **Garavelli**, F. Soli, F. Franchi, M. Marinelli, R. Verri, M.C. Menozzi, N. Vinsani, C. Franzini, S. Fantoni, R. Viridis, R. Ciccone, G.F. Croci, Bernasconi S, Zuffardi O Duplicazione Xq28 in un bambino con ritardo mentale severo, infezioni ricorrenti e megavesica - Atti X Congresso Nazionale SIGU 14-17 Novembre 2007 p 264
214. L. **Garavelli** L. Garini R. Viridis Le obesità' genetiche : sindromiche e non sindromiche In: A Spagnolo E Menghetti Sovrappeso ed obesità nell'età evolutiva: vera epidemia sociale del terzo millennio E. Istituto per gli affari sociali pp 75-140, 2008
215. G. Astolfi, E. Calzolari, G. Cocchi, P. Ferrari, G.P. Garani, L. **Garavelli**, C. Magnani, N. Melli, A. Neville, P. Palazzi, F. Rivieri. Gruppo di studio sulle malformazioni congenite (I.M.E.R.): "rapporto annuale sulle malformazioni congenite -2004", Aprile 2007.
216. P. Primignani, L. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, F. Sironi, D. Degiorgio, C. Curcio, M. Travi, U. Ambrosetti, A. Cesarani, P. Formigoni, L. **Garavelli**, D. Dilani, A. Murri, D. Cuda, D. A. Coviello Analysis of the GJB2 and GJB6 genes in Italian patients with NSHL: frequencies, novel mutations, genotypes and degree of hearing loss *Genetic Test Mol Biomarkers* 2009 13(2) 209-17 **IF= 1,21**
217. Marinelli M, Franchi F, Tascedda T, **Garavelli** L Bertani D, Fontanesi V, Croci G Gemelli monoizigoti con fenotipo normale e cariotipo a mosaico, discordante su liquido amniotico e concordante su sangue Atti X Congresso Nazionale SIGU 14-17 Novembre 2007 p 291
218. **Garavelli** L, Dallaglio S, Monti F, Bernasconi S Bassa statura e patologie genetiche: approccio clinico per il pediatra ad alcune tra le più comuni condizioni Atti Corso di Neonatologia Nutrizione e Pediatria d'urgenza Madonna di Campiglio 28 gennaio-1 febbraio 2008 pp 29-99
219. Malagoli C, Vinceti M, Fabbi S, Teggi S, Rodolfi R, Rivieri F, Astolfi G, **Garavelli** L Esposizione alle emissioni dell' inceneritore per rifiuti solidi urbani e rischio di malformazioni congenite Atti 43° Congresso Nazionale SItI Bari 1-4 ottobre 2008
220. Vinceti M, Malagoli C., Fabbi S., Sergio Teggi S., Rodolfi R., **Garavelli** L., Astolfi G., Rivieri F. Risk of congenital anomalies in a population living near a municipal solid waste incinerator: a GIS-based case-control study *Int J Health Geogr.* Feb 10;8:8, doi:10.1186/1476-072X-8-8, 2009 **IF= 3,282**
221. L. **Garavelli**, R. Verri, F. Rivieri, A. Wischmeijer, V. De Nigris, C. Gelmini, E. Albertini, R. Viridis, F. Franchi, G. Croci, O. Zuffardi Duodenal Atresia And Intestinal Malrotation Associated With Smith-Magenis Syndrome Atti Convegno Nazionale Società Italiana di Genetic a Umans 23-26 Novembre 2008
222. F. Rivieri, L. **Garavelli**, A. Wischmeijer, V. De Nigris, C. Gelmini, E. Albertini, I. Neri, E. Guareschi, R. Verri, G. Cremonini, F. Savina, R. Viridis, L. Ghizzoni, A. Baban, M. Marini, R. Ravazzolo Sindrome Nail-Patella (Omim 161200): Caratteristiche Cliniche Di Un Caso Sporadico Ed Uno Familiare Atti Convegno Nazionale Società Italiana di Genetic a Umans 23-26 Novembre 2008
223. L. **Garavelli**, F. Rivieri, A. Wischmeijer, E. Albertini, V. De Nigris, C. Gelmini, F. Sandonà, R. Sassatelli, C. Carlinfante, E. Della Giustina, G. Banchini, S. Amarri, G. Bedogni Emobilia massiva da papillomatosi della colecisti: grave complicanza della leucodistrofia metacromatica Atti Convegno Nazionale Società Italiana di Genetic a Umans 23-26 Novembre 2008
224. A. Wischmeijer, A. Selicorni, M. Gnoli, M. Bonaguro, L. Mazzanti, G. Cocchi, F. Moscano, M. Silengo, L. **Garavelli**, F. Benedicenti, A. Renieri, A. Pessagno, R. Contiero, S. D'Arrigo, L. Rocchetti, R. Casalone, L. Memo, C. Magnani, C. Brambilla, L. De Sanctis, M.T. Divizia, G. Romeo, M. Seri, C. Rossi Analisi Molecolare Del Gene Chd7 Per Sindrome Di Charge: Le Prime Esperienze Italiane Atti Convegno Nazionale Società Italiana di Genetica Umans 23-26 Novembre 2008
225. F. Rivieri, L. **Garavelli**, Mr D'apice, R. Verri, V. De Nigris, C. Gelmini, E. Albertini, R. Viridis, G. Bacchini, G. Banchini, Bernasconi S, A. Superti-Furga And G. Novelli Mandibuloacral Dysplasia Type A: Report Of A New Italian Case With The Homozygous Mutation R527H In The Lmna Gene atti 19<sup>th</sup> European Meeting on Dysmorphology September 3<sup>th</sup>-4<sup>th</sup>, 2008
226. L. **Garavelli**, M. Zollino, P. Cerruti Mainardi, F. Gurrieri, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, E. Albertini, E. Favaron, M. Zignani, D. Orteschi, P. Bianchi, F. Faravelli, F. Forzano, M. Seri, A. Wischmeijer, D. Turchetti, E. Pompili, M. Gnoli, G. Cocchi, E. Mazzanti, R. Bergamaschi, D. De Brasi, M.P. Sperandio, F. Mari, V. Uliana R. Mostardini, M. Ceconi, M. Grasso, S. Sassi, G. Sebastio, A. Renieri, M. Silengo, S. Bernasconi, N. Wakamatsu, And G. Neri Mowat-Wilson Syndrome: Facial Phenotype Changing With Age In 20 Italian Patients atti 19<sup>th</sup> European Meeting on Dysmorphology September 3<sup>th</sup>-4<sup>th</sup>, 2008
227. Ceconi M, Forzano F, **Garavelli** L, Pantaleoni C, Grasso M, Dagna Bricarelli F, Perroni L, Di Maria E, Faravelli F Recurrence of Mowat-Wilson syndrome in siblings with novel mutation of the ZEB2 gene *Am J Med Genet A.* Dec 1;146A(23):3095-9, 2008. **IF=2,197**
228. L. **Garavelli**, M. Zollino, P. Cerruti Mainardi, F. Gurrieri, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, E. Albertini, E. Favaron, M. Zignani, D. Orteschi, P. Bianchi, F. Faravelli, F. Forzano, M. Seri, A. Wischmeijer, D. Turchetti, E. Pompili, M. Gnoli, G. Cocchi, E. Mazzanti, R. Bergamaschi, D. De Brasi, M.P. Sperandio, F. Mari, V. Uliana R. Mostardini, M. Ceconi, M. Grasso, S. Sassi, G. Sebastio, A. Renieri, M. Silengo, S. Bernasconi, N. Wakamatsu, And G. Neri Mowat-Wilson Syndrome: Facial Phenotype Changing With Age In 19 Italian Patients and review of the literature *Am J Med Genet* 149A(3):417-26, 2009. **IF=2,197**
229. Prattichizzo C, Macca M, Novelli V, Giorgio G Barra A Franco B Oral-Facial-Digital Collaborative Group. Collaborator (114) Abdulla F Abramowicz M Amy S, Schafer I, Bankier A, White S, Barcina MG, Bartoszesky LE, Jenny K, Beemer FA, Benke P, Betz RC, Bianchini G, **Garavelli** L, Bigoni S, Bird L, Chibuk J, Masser-Frye D, Brunetti N, Scarcella A, Brunner HG, Burn J, Carmi R, Castellan C, Castelluccio P, Castle B, Chiong MA, Cutiongco EM, Collins F, Couchon E, Curry A, Pastore M, Curry C, Swenerton A, Treisman T, Dean J, Devriendt K, Matthijs G, Dunlap JW, Shashi V, Elcioglu N, Farndon P, Ferrero GB, Ferrier R, Foulds N, Friedman JM, Gal A, Orth U, Gardner M, Gerola O, Gillessen-Kaesbach G, Giuliano F, Turc-Carel C, Gödde E, Graber V, Graham GE, Gurrieri F, Harbour L, Henderson A,

- Jones E, Heran H, Homfray T, Taylor R, Iwarsson E, Jensen P, Jezela-Stanek A, Joss S, Taylor G, Keeling SL, Klatt R, Teebi A, Klehr-Martinelli M, Kotzot D, Lees M, Loughlin S, Lhotta K, Macdonald F, Mari F, Renieri A, Marlin S, McGaughran J, McKenzie F, McLeod DR, Megarbane A, Mota CR, Mucke J, Tzschach A, Obersztyn E, Okhowat R, Shinzel A, Pfau R, Pober B, Raymond FL, Reich E, Reimschisel T, Robertson J, Roggenbuck J, Sabato A, Sanchez Del Pozo J, Schell-Apacik C, Schwaab E, Selicorni A, Sell S, Smithson S, Stray-Pedersen A, Tan T, Thiese H, Tol J, Toprak O, Trump D, Whittaker J, Williams D, Zelante L, Zoll B Mutational Spectrum of the oral-facial-digital type I syndrome: a study on a large collection of patients *Hum Mutat* 29(10): 1237-46 **IF= 5,359**
230. Errico S, Ammenti A., Wischmeijer A., Rosato S., Rivieri F., **Garavelli L.** Rachitismo: non solo carenziale *Atti XXI Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale Siena*, 30 maggio-1 Giugno 2009
231. **Garavelli L.**, D'Apice MR, Rivieri F, Bertoli M, Wischmeijer A, Gelmini C, De Nigris V, Albertini E, Rosato S, Virdis R, Bacchini E, Dal Zotto R, Banchini G, Iughetti L, Bernasconi S, Superti-Furga A, Novelli G. Mandibuloacral Displasia type A in childhood *Am J Med Genet A*. 2009 Oct;149A(10):2258-64. **IF=2,197**
232. **L Garavelli**, A Wischmeijer, S Rosato<sup>1</sup>, E Albertini, E Guareschi, G Albertini, C Gelmini, A Esposito, S Errico, M Pavanello, R Happle, A Superti-Furga, K-H Grzeschik Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): a new case with a novel mutation in the *PORCN* gene and unusual spinal anomaly *Atti Twentieth European Meeting on Dysmorphology Strasbourg* 3-4 september 2009
233. A. Wischmeijer, L. **Garavelli**, S Rosato, C. Gelmini, A. Esposito, E. Guareschi, G. Albertini, S. Amari, P. Ferrari, A. Superti-Furga And E. Morava Autosomal Recessive Cutis Laxa Syndrome (Arcl): Description of two sibs *Atti Twentieth European Meeting on Dysmorphology Strasbourg* 3-4 september 2009
234. **L Garavelli**, A Wischmeijer, S Rosato<sup>1</sup>, E Albertini, E Guareschi, G Albertini, C Gelmini, A Esposito, S Errico, M Pavanello, R Happle, A Superti-Furga, K-H Grzeschik Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): a new case with a novel mutation in the *PORCN* gene and unusual spinal anomaly *Atti Convegno Nazionale SIGU Torino* 2009
235. **L. Garavelli**, S Rosato, Mele A, A. Wischmeijer, F. Rivieri, C Gelmini, F Sandonà, R. Sassatelli, C. Carlinfante, F Giovanardi, M Gemmi, E. Della Giustina, S. Amari, G. Banchini, G. Bedogni Massive hemobilia and papillomatosis of the gallbladder in metachromatic leukodystrophy: a life-threatening condition *Neuropediatrics* 40:284-286, 2009 **IF=1,654**
236. Mostacciolo ML, Boaretto F, Bertolin C, **Garavelli L**, Della Giustina E, Divizia MT, Vettori A. Individuation of new mutations in L1CAM gene in patients with L1 diseases *Atti Convegno Am Society of Hum Genet, Philadelphia*, novembre 2008
237. Verkerk ALMH, Shot R, van Waterschoot L, Douben H, Poddighe PJ, Lequin MH, de Vries LS, Terhal P, Hahnemann JMD, De Coe IFM, de Wit MCY, Wafelman LS, **Garavelli L**, Dobyns WB, Van Der Spek PJ, de Klein A, Mancini GMS Unbalanced der(5)t(5;20) translocation associated with Megalencephaly, perisylvian Polymicrogyria, Polydactyly and Hydrocephalus *Am J Med Genet A* 152A:1488-1497, 2010 **IF=2,197**
238. Superti-Furga A, **Garavelli L.** Current themes in molecular pediatrics: molecular medicine and its applications. *Ital J Pediatr.* 2010 Feb 19;36(1):20. **IF=1,614**
239. Malagoli C Rodolfi R, Fabbi S, Teggi S, **Garavelli L**, Astolfi G, Rivieri F, Vinceti M Residenza in prossimità delle linee elettriche ad alta tensione e rischio di malformazioni congenite: uno studio caso controllo *Atti XXI Congresso Interregionale Siculo-Calabro di Igiene, Medicina Preventiva e Sanità Pubblica Lipari* 27-30 maggio 2010
240. M. Marini, R. Bocciardi, S. Gimelli, M.T. Divizia, M. Di Luca, A. Baban, H. Gaspar, I. Mammi, L. **Garavelli**; R. Cerone, F. Emma, M.F. Bedeschi, R. Tenconi, A. Sensi, A. Salmaggi, M. Bengala, F. Mari, G. Colussi, K. Szczaluba, E. Antonarakis, M. Seri, M. Lerone, R. Ravazzolo A spectrum of *LMX1B* mutations in Nail-Patella Syndrome: new point mutations, deletion, evidence of mosaicism in unaffected parents. *Genetics in Medicine* 12(7):431-439, 2010 **IF= 8,683**
241. **L. Garavelli**, A. Wischmeijer, S. Rosato, C. Gelmini, A. Esposito, S. Reverberi, S. Sassi, A. Ferrari, S. Unger and A. Superti-Furga Al-Awadi / Raas-Rothschild / Schinzel Phocomelia Syndrome: Description of a new case due to a mutation in the *Wnt7a* Gene *Atti XXI European Meeting on Dysmorphology Strasbourg – September, 2010 Genet Couns* 22 (1):93-94. 2011 **IF= 0,45**
242. A. Wischmeijer, M. Ritelli S. Rosato, C. Gelmini, A. Esposito, S. Barlati, L. **Garavelli**, M. Colombi Sindrome delle Arterie Tortuose: un nuovo caso Italiano dovuto alla mutazione P.Arg444x in omozigosi nel gene *Slc2a10* *Atti Convegno Nazionale Società di Genetica Umana, SIGU*, 2010
243. Bertolin C, Boaretto F, Barbon G, Salviati L, Lapi E, Divizia MT, **Garavelli L**, Occhi G, Vazza G, Mostacciolo ML Novel mutation in the L1CAM gene support the complexity of L1 syndrome *J Neurol Sci* 2010 294(1-2): 124-6. **IF=2,474**
244. Bernasconi S, **Garavelli L** A short history of the initial discovery of the SHOX gene *J Endocrinol Invest* 33, 2010 **IF=3,166**
245. **Garavelli L**, Albertini E., Verri R., Guareschi E., Monti F., Rivieri F., Soli F., Errico S., Unger S., Superti-Furga A., Kohlhaase A new family with Townes–Brocks syndrome (MIM 107480) and a novel SALL1 mutation: *Genetic Counselling* 19(1):117-118, 2008 **IF= 0,45**
246. **L. Garavelli**, M. Zollino, P. Cerruti Mainardi, F. Gurrieri, F. Rivieri, F. Soli, R. Verri, E. Albertini, E. Favaron, M. Zignani, D. Orteschi, P. Bianchi, F. Faravelli, F. Forzano, M. Seri, A. Wischmeijer, D. Turchetti, E. Pompili, M. Gnoli, G. Cocchi, E. Mazzanti, R. Bergamaschi, D. De Brasi, M.P. Sperandeo, F. Mari, V. Uliana R. Mostardini, M. Cecconi, M. Grasso, S. Sassi, G. Sebastio, A. Renieri, M. Silengo, S. Bernasconi, N. Wakamatsu, And G. Neri Mowat-Wilson Syndrome: Facial Phenotype Changing With Age *In 20 Italian Patients Genetic Counselling* 20(1):83-85, 2009 **IF= 0,45**
247. E Benzoni, P. Castorina, F. Lalatta, C Radaelli, L Trotta, U. Ambrosetti, A. Cesarani, P. Formigoni, **L. Garavelli**, D. A. Murri, D. Cuda, M Saia, P Primignani Molecular analysis of the GJB2, GJB6 genes and A1555G mitochondrial point mutation in patients with non-syndromic hearing loss, the Italian Job *Eur J Hum Genet* 19(Suppl 2): 429, 2011 **IF= 4,349**
248. Wischmeijer A, Buscherini F, Comitini G, Brondelli L, Della Giustina E, **Garavelli L**, Rossi C, Seri M, van Bokhoven H, Superti-Furga A, Fitzpatrick DR. Ultrasound and molecular prenatal diagnosis of Ophthalmic-Acromelic Syndrome: bowing of the tibia might be an early recognizable feature *Eur J Hum Genet* 19(Suppl 2): 181, 2011 **IF= 4,349**
249. **Garavelli L**, Piemontese MR, Cavazza A, Wischmeijer A, Rosato S, Albertini E, Albertini G, Forzano F, Superti-Furga A. Multiple kinds of Tumours including leiomyoma and Wilms tumour in nevoid basal cell carcinoma syndrome (NBCCS)/ Gorlin syndrome: clinical case with “de novo” heterozygous deletion of the entire coding sequence of the gene *PTCH* *Atti Convegno Nazionale Società Italiana di Genetica Umana*, 2011
250. Rainger J, van Beusekom E, Ramsay JK, McKie L, Al-Gazali L, Pallotta R, Saponari A, Branney P, Fisher M, Morrison H, Bicknell L, Gautier P, Perry P, Sokhi K, Sexton D, Bardakjian TM, Schneider AS, Elcioglu N, Ozkinay F, Koenig R, Mégarbané A, Semerci CN, Khan A, Zafar S, Hennekam R, Sousa SB, Ramos L, **Garavelli L**, Superti-Furga A, Wischmeijer A, Jackson IJ, Gillessen-Kaesbach G, Brunner HG, Wiczorek D, van Bokhoven H, Fitzpatrick DR. Loss of the BMP Antagonist, SMOC-1, Causes Ophthalmic-Acromelic (Waardenburg Anophthalmia) Syndrome in Humans and Mice *PLoS Genet.* 2011 Jul;7(7):e1002114. Epub 2011 Jul 7. **IF=5,540**

251. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Cirillo Silengo M, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, **Garavelli L**, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, Della Monica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. Mutation Spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients\_Orphanet J Rare Dis. 2011 Jun 9;6(1):38. **IF=3,687**
252. Bowen ME, Boyden ED, Holm IA, Campos-Xavier B, Bonafé L, Superti-Furga A, Ikegawa S, Cormier-Daire V, Bovée JV, Pansuriya TC, de Sousa SB, Savarirayan R, Andreucci E, Vikkula M, **Garavelli L**, Pottinger C, Ogino T, Sakai A, Regazzoni BM, Wuyts W, Sangiorgi L, Pedrini E, Zhu M, Kozakewich HP, Kasser JR, Seidman JG, Kurek KC, Warman ML. Loss-of-function mutations in *PTPN11* cause metachondromatosis, but not Ollier disease or Maffucci syndrome *PLoS Genet*. 2011 Apr;7(4):e1002050. Epub 2011 Apr 14. **IF=5,540**
253. Zollino M, **Garavelli L**, Rauch A. Clinical utility gene card for: Mowat-Wilson syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2011 Feb 23. doi: 10.1038/ejhg.2011.12. **IF= 4,349**
254. **Garavelli L**, Wischmeijer A, Rosato S, Gelmini C, Reverberi S, Sassi S, Ferrari A, Mari F, Zabel B, Lausch E, Unger S, Superti-Furga A. Al-Awadi-Raas-Rothschild (limb/pelvis/uterus-hypoplasia/aplasia) syndrome and WNT7A mutations: genetic homogeneity and nosological delineation. *Am J Med Genet A*. 2011 Feb;155A(2):332-6. doi: 10.1002/ajmg.a.33793. Epub 2010 Dec 22. **IF=2,391**
255. Baban A, Torre M, Costanzo S, Gimelli S, Bianca S, Divizia MT, Sénès FM, **Garavelli L**, Rivieri F, Lerone M, Valle M, Ravazzolo R, Calevo MG. Familial Poland Anomaly revisited *Am J Am J Med Genet A*. 158°:140-149, 2011 **IF=2,391**
256. **L. Garavelli**, S. Rosato, A. Wischmeijer, C. Gelmini, A. Esposito, L.Mazzanti, F. Franchi, A. De Crescenzo, O. Palumbo, M. Carella and A.Riccio 22q11.2 distal deletion syndrome: description of a new case with truncus arteriosus type 2 and review *Mol Syndromol* 2011 Dec;2(1):35-44. 2011 **IF=1,81**
257. Malagoli C., Crespi CM, Rodolfi R, Signorelli C, Poli M, Zanichelli P, Fabbi S, Teggi S, **Garavelli L**, Astolfi G, Calzolari E, Lucenti C, Vinceti M Maternal exposure to magnetic fields from high-voltage power lines and the risk of birth defects *Bioelectromagnetics* 33: 405-409, 2012. **IF=1,859**
258. Wischmeijer A, Tortora G, van Laer L, Pacini D, Gargiulo G, Bonvicini M, Colombi M, **Garavelli L**, Seri M, Loeys B. Description of a first Italian family with Aneurysms-Osteoarthritis syndrome due to SMAD3 mutation: further delineation of the clinical phenotype *Atti Convegno Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)*, 2011
259. Zampatti S, Castori M, Fischer B, Ferrari P, **Garavelli L**, Dionisi-Vici C, Agolini E, Wischmeijer A, Morava E, Novelli G, Häberle J, Kornak U, Brancati F. De Bary Syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. *Am J Med Genet A*. 2012 Apr;158A(4):927-31. doi: 10.1002/ajmg.a.35231. 2012. **IF 2,304**
260. Van Houdt JK, Nowakowska BA, Sousa SB, van Schaik BD, Seuntjens E, Avonce N, Sifrim A, Abdul-Rahman OA, van den Boogaard MJ, Bottani A, Castori M, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Filges I, Fryer A, Fryns JP, Gana S, **Garavelli L**, Gillesen-Kaesbach G, Hall BD, Horn D, Huylebroeck D, Klapecki J, Krajewska-Walasek M, Kuechler A, Lines MA, Maas S, Macdermot KD, McKee S, Magee A, de Man SA, Moreau Y, Morice-Picard F, Obersztyn E, Pilch J, Rosser E, Shannon N, Stolte-Dijkstra I, Van Dijck P, Vilain C, Vogels A, Wakeling E, Wieczorek D, Wilson L, Zuffardi O, van Kampen AH, Devriendt K, Hennekam R, Vermeesch JR. Heterozygous missense mutations in SMARCA2 cause Nicolaides-Baraitser syndrome. *Nat Genet*. 2012 Feb 26;44(4):445-9. S1. doi: 10.1038/ng.1105. **IF 35,209**
261. Caputo V, Cianetti L, Niceta M, Carta C, Ciolfi A, Bocchinfuso G, Carrani E, Dentici ML, Biamino E, Belligni E, **Garavelli L**, Boccone L, Melis D, Andria G, Gelb BD, Stella L, Silengo M, Dallapiccola B, Tartaglia M. A restricted spectrum of mutations in the SMAD4 tumor-suppressor gene underlies Myhre syndrome *Am J Hum Genet*. 2012 Jan 13;90(1):161-9. **IF 11,202**
262. **Garavelli L**, Marangi G, Rosato S, Zollino M Zinc and Mowat-Wilson syndrome *Encyclopedia of Metalloproteins IN: Kretsinger, Robert H.; Uversky, Vladimir N.; Permyakov, Eugene A. (Eds.). Metalloprotein Encyclopedia. Springer Science-Business Media, 2013. Capitolo 234. P. 3-7. ISBN :978-1-4614-1532-9*
263. **Garavelli L**, Gargano G, Simonte G, Rosato S, Wischmeijer A, Melli N, Braibanti S, Gelmini C, Forzano F, Pietrobono R, Pomponi MG, Andreucci E, Toutain A, Superti-Furga A., Neri G. Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1 in a 27-week macrosomic preterm newborn : the diagnostic value of rib malformations and index nail and finger hypoplasia *Am J Med Genet*. 2012 158A:2245-9. **IF 2,304**
264. Cordelli DM, **Garavelli L**, Savasta S, Guerra A, Pellicciari A, Giordano L, Bonetti S, Cecconi I, Wischmeijer A, Seri M, Rosato S, Gelmini C, Della Giustina E, Ferrari AR, Zanotta N, Epifanio R, Grioni D, Malbora B, Mammi I, Mari F, Buoni S, Mostardini R, Grosso S, Pantaleoni C, Doz M, Poch-Olive, Rivieri F, Sorge G, Simonte G, Licata F, Tarani L, Terazzi E, Mazzanti L, Cerruti Mainardi P, Boni A, Faravelli F, Grasso M, Bianchi P, Zollino M, Franzoni E Epilepsy in Mowat-Wilson Syndrome: Delineation of the Electroclinical Phenotype *Am J Med Genet* 2013 161(2) :273-84. **IF 2,304.**
265. **Garavelli L**, Wischmeijer A, Ritelli M, Rosato S, Gelmini C, Esposito A, Maggi M, Colombi M. Arterial Tortuosity syndrome: an Italian case homozygous for the p.ARG444X mutation in the *SLC2A10* gene. *Genetic Counselling* 23(1) :106-108, 2012 **IF=0,46**
266. **Garavelli L**, Wischmeijer A, Rosato S, Gelmini C, Torelli S, Picciati R, Tartaglia M Myhre syndrome : description of a case due to a mutation in the SMAD4 gene and evolution of the phenotype over time. *Atti 23<sup>rd</sup> European Meeting on Dysmorphology* 6-7 September 2012.
267. Cesari S, **Garavelli L**, Street ME, Sartori C, Rossi C, Graziano C, Wischmeijer A, Superti-Furga A, Bernasconi S. Acrodysostosis with hormone resistance: a new case with the recurrent mutation PRKAR1A *Atti Convegno European Society of Pediatric Endocrinology (ESPE) Lipsia settembre 2012*
268. Wischmeijer A, Van Laer L, Tortora G, Ajit Bolar N, Van Camp G, Fransen E, Di Bartolomeo R, Pacini D, Gargiulo G, Turci S, Bonvicini M, Mariucci E, Lovato L, Brusori S, Ritelli M, Colombi M, **Garavelli L**, Seri M and Loeys BL. Thoracic Aortic Aneurysm in Infancy in Aneurysms-Osteoarthritis Syndrome Due to a Novel SMAD3 Mutation: Further Delineation of the Phenotype *Am J Med Genet Part A* 9999:1-8. 2013 May;161(5):1028-35. doi: 10.1002/ajmg.a.35852. Epub 2013 Mar 20 **IF 2,304**
269. **L Garavelli**<sup>1</sup>, G Simonte<sup>1</sup>, S Rosato<sup>1</sup>, A Wischmeijer<sup>1</sup>, E Albertini<sup>2</sup>, E Guareschi<sup>3</sup>, C Longo<sup>3</sup>, G Albertini<sup>3</sup>, C Gelmini<sup>1</sup>, C Greco<sup>1</sup>, S Errico<sup>1</sup>, G Savino<sup>4</sup>, M Pavanello<sup>5</sup>, R Happle<sup>6</sup>, S Unger<sup>7</sup>, A Superti-Furga<sup>8</sup>, K-H Grzeschik Focal Dermal Hypoplasia (Goltz-Gorlin Syndrome): a new case with a novel variant in the PORCN GENE (c.1250T>C:p.F417S) and unusual spinal anomaly *Am J Med Genet A* 2013 161 (7): 1750-4 **IF 2,304 (2012)**
270. Ritelli M, Dordoni C, Venturini M, Chiarelli N, Quinzani S, Traversa M, Zoppi N, Vascellaro A, Wischmeijer A, Manfredini E, **Garavelli L**, Calzavara-Pinton P, Colombi M. Clinical and molecular characterization of 40 patients with classic Ehlers-Danlos syndrome: identification of 18 COL5A1 and 2 COL5A2 novel mutations *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Apr 12;8(1):58. [Epub ahead of print] **IF 4.315 (2012)**
271. Cordelli DM, Pellicciari A, Kiriazopoulos D, Franzoni E, **Garavelli L**. Epilepsy in Mowat-Wilson syndrome: is it a matter of GABA? *Epilepsia*. 2013 Jul;54(7):1331-2. doi: 10.1111/epi.12204 **IF 3,909 (2012)**



272. **Garavelli L**, Piemontese MR, Cavazza A, Rosato S, Wischmeijer A, Gelmini C, Albertini E, Albertini G, Forzano F, Franchi F, Carella M, Zelante L, Superti-Furga A Multiple tumor types including leiomyoma and Wilms tumor in a patient with Gorlin syndrome due to 9q22.3 microdeletion encompassing the PTCH1 and FANC-C loci. *Am J Med Genet A*. 2013 Oct 7 161 A (11): 2894-90. **IF 2,304 (2012)**
273. Gervasini C, Russo S, Cereda A, Parenti I, Masciadri M, Azzollini J, Melis D, Aravena T, Doray B, Ferrarini A, **Garavelli L**, Selicorni A, Larizza L. Cornelia de lange individuals with new and recurrent SMC1A mutations enhance delineation of mutation repertoire and phenotypic spectrum. *Am J Med Genet A*. 2013 Oct 2. doi: 10.1002/ajmg.a.36252. **IF 2,304 (2012)**
274. Pizzamiglio MR, Piccardi L, Bianchini F, Canzano L, Palermo L, Fusco F, D'Antuono G, Gelmini C, **Garavelli L**, Ursini MV. Incontinentia pigmenti: learning disabilities are a fundamental hallmark of the disease. *PLoS One*. 2014 Jan 29;9(1):e87771. doi: 10.1371/journal.pone.0087771. eCollection 2014. **IF: 3.730 (2012)**
275. Gardeitchik Thatjana, Mohamed Miski, Fischer Björn, Lammens Martin, Lefeber Dirk, Lace Baiba, Parker Michael, Kim Ki-Joong, Lim Bing C, Häberle Johannes, **Garavelli Livia**, Jagadeesh Sujatha, Kariminejad Ariana, Guerra Deanna, Leao Michel, Keski-Filppula Riikka, Brunner Han, Nijtmans Leo, van den Heuvel Bert, Wevers Ron, Kornak Uwe, Morava Eva. Clinical and biochemical features guiding the diagnostics in neurometabolic cutis laxa. *Eur J Hum Genet*. 2014 22(7):888-95..PubMedID: 23963297 | **IF:4,319**
276. Gargano Giancarlo, Guidotti Isotta, Balestri Eleonora, Vagnarelli Federica, Rosato Simonetta, Comitini Giuseppina, Wischmeijer Anita, La Sala Giovanni Battista, Iughetti Lorenzo, Cordeddu Viviana, Rossi Cesare, Tartaglia Marco, **Garavelli Livia**. Hydrops fetalis in a preterm newborn heterozygous for the c.4A>G SHOC2 mutation. *Am J Med Genet A*. 2014 164A(4):1015-20. **E IF:2,304**
277. Forlino Antonella, Vetro Annalisa, Garavelli Livia, Ciccone Roberto, London Edra, Stratakis Constantine A, Zuffardi Orsetta. PRKACB and Carney Complex. *N Engl J Med*. Epub 2014 370(11):1065-7. PubMedID: 24571725 | **IF:51,658**
278. Micale L, Augello B, Maffeo C, Selicorni A, Zucchetti F, Fusco C, De Nittis P, Pellico MT, Mandriani B, Fischetto R, Boccone L, Silengo M, Biamino E, Perria C, Sotgiu S, Serra G, Lapi E, Neri M, Ferlini A, Cavaliere ML, Chiurazzi P, Monica MD, Scarano G, Faravelli F, Ferrari P, Mazzanti L, Pilotta A, Patricelli MG, Bedeschi MF, Benedicenti F, Prontera P, Toschi B, Salviati L, Melis D, Battista ED, Vancini A, Garavelli L, Zelante L, Merla G. Molecular analysis, pathogenic mechanisms, and readthrough therapy on a large cohort of Kabuki syndrome patients. *Hum Mutat*. 2014 35(7):841-50. doi: 10.1002/humu.22547. **IF: 5, 213**
279. Alders M, Al-Gazali L, Cordeiro I, Dallapiccola B, Garavelli L, Tuysuz B, Salehi F, Haagmans MA, Mook OR, Majoie CB, Mannens MM, Hennekam RC. Hennekam syndrome can be caused by FAT4 mutations and can be allelic to Van Maldergem syndrome *Hum Genet*. 2014 133(9):1161-7. **IF : 4,633**
280. Iughetti L, Predieri B, Bruzzi P, Predieri F, Vellani G, Madeo SF, **Garavelli L**, Biagioni O, Bedogni G, Bozzola M. Ten-Year longitudinal study of Thyroid function in children with Down's syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2014 82(2): 113-21.. [Epub ahead of print] **IF 1,55**
281. Wenger TL, Harr M, Ricciardi S, Bhoj E, Santani A, Adam MP, Barnett SS, Ganetzky R, McDonald-McGinn DM, Battaglia D, Bigoni S, Selicorni A, Sorge G, Monica MD, Mari F, Andreucci E, Romano S, Cocchi G, Savasta S, Malbora B, Marangi G, **Garavelli L**, Zollino M, Zackai EH. CHARGE-like presentation, craniosynostosis and mild Mowat-Wilson Syndrome diagnosed by recognition of the distinctive facial gestalt in a cohort of 28 new cases *Am J Med Genet A*. 2014 Oct;164(10):2557-66. **IF=2,304**
282. Mari F, Marozza A, Mencarelli MA, Lo Rizzo C, Fallerini C, Dosa L, Di Marco C, Carignani G, Baldassarri M, Cianci P, Vivarelli R, Vascotto M, Grosso S, Rubegni P, Caffarelli C, Pretegianni E, Fimiani M, **Garavelli L**, Cristofoli F, Vermeesch JR, Nuti R, Dotti MT, Balestri P, Hayek J, Selicorni A, Renieri A. Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes are a common well recognizable cause of intellectual disability. *Brain Dev*. 2014 Sep 20. pii: S0387-7604(14)00212-5. doi: 10.1016/j.braindev.2014.08.009. **IF=1,880**
283. Sousa SG, Hennekam RC. And the Nicolaides-Baraitser syndrome International Consortium (tra gli autori **Garavelli L**) Phenotype and Genotype in Nicolaides-Baraitser syndrome *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014 166C(3):302-14. **IF= 5,71**
284. **L Garavelli**, L Santoro, A Iori, G Gargano, S Braibanti, S Pedori, N Melli, D Frattini, L Zampini, T Galeazzi, L Padella, S Pepe, A Wischmeijer, S Rosato, I Ivanovski, L Iughetti, C Gelmini, S Bernasconi, A Superti-Furga, A Ballabio, O Gabrielli Title : Multiple sulfatase deficiency with neonatal manifestation *Journal: Italian Journal of Pediatrics Ital J Pediatr*. 2014 Dec 17;40(1):86 **IF 1,523**
285. J Clayton-Smith, T Gannon, R Perveen, H Schlecht, S Ramsden, B Anderson, B Kerr, R Day, R Gillespie, S Banka, M Suri, S Berland, M Gabbett, A Ma, S Lyonnet, V Cormier-Daire, R Yilmaz, G Borck, D Wiczorek, BM Anderlid, S Smithson, J Vogt, H Moore-Barton, P Kiper, I Maystadt, A Destrée, J Bucher, B Angel, S Mohammed, E Wakeling, S Price, A Singer, Y Sznajer, A Toutain, D Haye, R Newbury-Ecob, S Odent, M Fradin, J McGaughran, B Tuysuz, M Tein, K Bouman, T Dabir, J Van den Ende, H Ming Luq, D Pilz, J Eason, S Davies, W Reardon, **L Garavelli**, O Zuffardi, K Devriendt, R Armstrong, D Johnson, M Doco-Fenzy, E Bijlsma, S Unger, H Veenstra-Knol, J Kohlhase, I Lo, J Smith, and DDD Study . Further Delineation of the KAT6B Molecular And Phenotypic Spectrum" [Paper #439-14-EJHGR], *Eur J Hum Genet* 2015 23(9):1165-70. **IF=4,349**
286. N Volpi, GV. Coppa, L Zampini, F Maccari, F Galeotti, **L Garavelli** , T Galeazzi , L Padella , L Santoro, O Gabrielli. Plasmatic and urinary glycosaminoglycan profile in a patient affected by multiple sulfatase deficiency. *Clin Chem Lab Med* 2015 53(7):e157-60 **IF=3,638**
287. A Caciotti, R Tonin, M Rigoldi, L Ferri, S Catarzi, C Cavicchi, E Procopio, M A Donati, A Ficcadenti, A Fiumara, R Barone, **L Garavelli**, M Di Rocco, M Filocamo, D Antuzzi, M Scarpa, S D. Mooney, B Li, A Skouma, S Bianca, D Concolino, R Casalone, E Monti, M Pantaleo, S Giglio, R Guerrini, R Parini, A Morrone Optimizing the molecular diagnosis of GALNS: novel methods to define and characterize Morquio A syndrome-associated mutations. *Hum Mutat*. 2015 36(3):357-68. **IF=5,359**
288. L Mauri , A Franzoni, M Scarcello, S Sala, **L Garavelli**, A Modugno, P Grammatico, M C Patrosso, E Piozzi, A Del Longo, GP. Gesu, E Manfredini, P Primignani, G Damante, S Penco. SOX2, OTX2 and PAX6 analysis in subjects with anophthalmia and microphthalmia *Eur J Med Genet*. 2015. 58(2):6-70. **IF=2,022**
289. C Graziano, A Wischmeijer, T Pippucci, C Fusco, C Diquigiovanni, M Nõukas, M Sauk, A Kurg, F Rivieri, N Blau, GF. Hoffmann, A Chaubey, CE. Schwartz, G Romeo, E Bonora, **L Garavelli**, M Seri Syndromic intellectual disability: A new phenotype caused by an aromatic amino acid decarboxylase gene (DDC) variant *Gene*. 2015 559(2):144-8. **IF=2,319**
290. Maas SM, Shaw AC, Bikker H, Lüdecke HJ, van der Tuin K, Badura-Stronka M, Belligni E, Bonati MT, Carvalho DR, Cobben J, de Man SA, Den Hollander NS, Di Donato N, **Garavelli L**, Grønberg S, Herkert JC, Hoogeboom AJ, Jamsheer A, Latos-Bielenska A, Maat-Kievit A, Magnani C, Marcelis C, Mathijssen IB, Nielsen M, Otten E, Ousager LB, Pilch J, Plomp A, Poke G, Poluha A, Posmyk R, Rieubland C, Silengo M, Simon M, Steichen E, Stumpel C, Szakszon K, van den Ende J, van der Steen A, van Essen T, van Haeringen A, van Hagen JM, Verheij JB, Mannens MM, Hennekam RC. Phenotype and genotype in 103 patients with tricho-rhino-phalangeal syndrome *Eur J Med Genet*. 2015 58(5):279-292. **IF=2,022**
291. **LGaravelli**<sup>1</sup>, V Cordeddu<sup>2</sup>, S Errico<sup>1</sup>, P Bertolini<sup>3</sup>, ME Street<sup>4</sup>, S Rosato<sup>1</sup>, M Pollazzon <sup>1</sup>, A Wischmeijer<sup>1,5</sup>, I Ivanovski<sup>1</sup>, P Daniele<sup>6</sup>, E Bacchini<sup>7</sup>, AA Lombardi<sup>7</sup>, G Izzi<sup>3</sup>, G Biasucci<sup>8</sup>, C Del Rossi<sup>9</sup>, D Corradi<sup>10</sup>, G Cazzaniga<sup>11</sup>, C Dominici<sup>12</sup>, C Rossi<sup>5</sup>, A De Luca<sup>6</sup>, S

- Bernasconi<sup>13</sup>, R Riccardi<sup>14</sup>, E Legius<sup>15</sup>, M Tartaglia<sup>2</sup> Noonan Syndrome-Like Disorder with Loose Anagen Hair: a second case with Neuroblastoma *Am J Med Genet A*. 2015 167A(8):1902-7 **IF 2,082**
292. Wenger TL, Harr M, Ricciardi S, Bhoj E, Santani A, Adam MP, Barnett SS, Ganetzky R, McDonald-McGinn DM, Battaglia D, Bigoni S, Selicorni A, Sorge G, Monica MD, Mari F, Andreucci E, Romano S, Cocchi G, Savasta S, Malbora B, Marangi G, **Garavelli L**, Zollino M, Zackai EH. CHARGE-like presentation, craniostosis and mild Mowat-Wilson syndrome diagnosed by recognition of the distinctive facial gestalt in a cohort of 28 new cases *Am J Med Genet A*. 2015 167(7):1682-3. **IF 2,082**
293. Ivanovski I, **Garavelli L**, Djurić O, Čirović A, Škorić D, Ivanovski PI. Mitotic crossover promotes leukemogenesis in children born with TEL-AML1 via the generation of loss of heterozygosity at 12p *Pediatr Med Chir*. 2015. 37(2), pmc.2015.112. **IF=0,420**
294. Orivoli S, Pavlidis E, Cantalupo G, Pezzella M, Zara F, **Garavelli L**, Pisani F, Piccolo B. Xp11.22 Microduplications including HUWE1: Case Report and Literature Review. *Neuropediatrics*. 2016. 47(1):51-6. **IF= 1,240**
295. Riccardi F, Rivolta GF, Uliana V, Grati FR, La Starza R, Marcato L, Di Perna C, Quintavalle G, **Garavelli L**, Rosato S, Sammarelli G, Neri TM, Tagliaferri A, Martorana D. Cryptic 13q34 and 4q35.2 Deletions in an Italian Family. *Cytogenet Genome Res*. 2015. 147(1):24-30. **IF= 1,561**
296. Parenti I, Gervasini C, Pozojevic J, Wendt KS, Watrin E, Azzollini J, Braunholz D, Buiting K, Cereda A, Engels H, **Garavelli L**, Glazar R, Graffmann B, Larizza L, Lüdecke HJ, Mariani M, Masciadri M, Pié J, Ramos FJ, Russo S, Selicorni A, Stefanova M, Strom TM, Werner R, Wierzbica J, Zampino G, Gillissen-Kaesbach G, Wieczorek D, Kaiser FJ. Expanding the clinical spectrum of the "HDAC8-phenotype" - Implications for molecular diagnostics, counselling and risk prediction. *Clin Genet*. 2016 May;89(5):564-73. **IF= 3,931**
297. Dauwerse JG, van Belzen M, van Haeringen A, van Santen G, van de Lans C, Rahikkala E, **Garavelli L**, Breuning M, Hennekam R, Peters D. "Analysis of mutations within the intron20 splice donor site of CREBBP in patients with and without classical RSTS." *Eur J Hum Genet*. 2016 24(11): 1639-43. 2016 **IF= 4,349**
298. C D M van Karnebeek, L Bonafé, X-Yan Wen, M Tarailo-Graovac, S Balzano, B Royer-Bertrand, A Ashikov, **L Garavelli**, I Mammi, L Turolla, C Breen, D Donnai, V Cormier, D Heron, G Nishimura, S Uchikawa, B Campos-Xavier, A Rossi, T Hennet, K Brand-Arzamendi, J Rozmus, K Harshman, B J Stevenson, E Girardi, G Superti-Furga, T Dewan, A Collingridge, J Halparin, C J Ross, M I Van Allen, A Rossi, U F Engelke, L A J Kluijtmans, E van der Heeft, H Renkema, A de Brouwer, K Huijben, F Zijlstra, T Heisse, T Boltje, W W Wasserman, C Rivolta, S Unger, D J Lefeber, R A Wevers & A Superti-Furga "NANS-mediated synthesis of sialic acid is required for brain and skeletal development" *Nature Genetics* published online 23 May 2016; 48(7):777-84. **IF: 29,352**
299. Pizzamiglio MR, Piccardi L, Bianchini F, Canzano L, Palermo L, Fusco F, D'Antuono G, Gelmini C, **Garavelli L**, Ursini MV. Cognitive-behavioural phenotype in a group of girls from 1.2 to 12 years old with the Incontinentia Pigmenti syndrome: Recommendations for clinical management. *Appl Neuropsychol Child*. 2017 Oct-Dec;6(4):327-334 **IF=1,528**
300. Rosato S, Syx D, Ivanovski I, Pollazzon M, Santodirocco D, De Marco L, Beltrami M, Callewaert B, **Garavelli L**, Malfait F. RIN2 syndrome: Expanding the clinical phenotype *Am J Med Genet A*. 2016 170(9):2408-15. **IF 2,159**
301. **Garavelli L**, Ivanovski I, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Baldo C, Bayat A, Belligni E, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, Devriendt K, Dinulos MB, Djurić O, Epifanio R, Faravelli F, MD, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønberg S, Iodice A, Iughetti L, Lacombe D, Maggi M, Malbora B, Mammi I, Moutton S, Møller R, Muschke P, Napoli M, Pantaleoni C, Pascarella R, Pellicciari A, Poch Olive ML, Raviglione F, Rivieri F, Russo C, Savasta S, Scarano G, Selicorni A, Silengo M, Sorge G, Tarani L, Gonzaga Tone L, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Schrier Vergano S, Zanotta N, Zollino M, Dobyns WB, Paciorkowski AR. Neuroimaging findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 54 patients. *Genet Med*. 2017. 19(6):691-700. **IF: 7,71**
302. Mirzaa G, Timms AE, Conti V, Boyle EA, Girisha KM, Martin B, Kircher M, Olds C, Juusola J, Collins S, Park K, Carter M, Glass I, Krägeloh-Mann I, Chitayat D, Parikh AS, Bradshaw R, Torti E, Braddock S, Burke L, Ghedia S, Stephan M, Stewart F, Prasad C, Napier M, Saitta S, Straussberg R, Gabbett M, O'Connor BC, Keegan CE, Yin LJ, Lai AH, Martin N, McKinnon M, Addor MC, Boccuto L, Schwartz CE, Lanoel A, Conway RL, Devriendt K, Tatton-Brown K, Pierpont ME, Painter M, Worgan L, Reggin J, Hennekam R, Tsuchiya K, Pritchard CC, Aracena M, Gripp KW, Cordisco M, Esch HV, **Garavelli L**, Curry C, Goriely A, Kayserilli H, Shendure J, Graham J Jr, Guerrini R, Dobyns WB. PIK3CA-associated developmental disorders exhibit distinct classes of mutations with variable expression and tissue distribution. *JCI Insight*. 2016 Jun 16;1(9). pii: e87623. **IF= 6,014**
303. **Garavelli L**, Maini I, Baccilieri F, Ivanovski I, Pollazzon M, Rosato S, Iughetti L, Unger S, Superti-Furga A, Tartaglia M. Natural history and life-threatening complications in Myhre syndrome and review of the literature. *Eur J Pediatr*. 2016 Oct;175(10):1307-15. **IF 1,791**
304. Maini I, Ivanovski I, Iodice I, Rosato S, Pollazzon M, Mussini M, Belligni EF, Coutton C, Marinelli M, Barbieri V, Napoli M, Pascarella R, Sartori C, Madia F, Fusco C, Franchi F, Street M, **Garavelli L**. Endocrinological Abnormalities Are a Main Feature of 17p13.1 Microduplication Syndrome: A New Case and Literature Review *Mol Syndromol*, 2016. 7(6):337-343 **IF=1,81**
305. Ivanovski I, Djurić O, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Rosato S, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Ajmone PF, Badura-Stronka M, Baldo C, Baldi M, Bayat A, Bigoni S, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, De Brasi D, Devriendt K, Dinulos MB, Duelund Hjortshøj T, Epifanio R, Faravelli F, Fiumara A, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønberg S, Iodice A, Iughetti L, Kuburovic V, Kutkowska-Kazmierczak A, Lacombe D, Lo Rizzo C, Luchetti A, Malbora B, Mammi I, Mari F, Montorsi G, Moutton S, Møller RS, Muschke M, Nielsen JEK, Obersztyn E, Pantaleoni C, Pellicciari A, Pisanti MA, Prpic I, Poch-Olive ML, Raviglione F, Renieri A, Ricci E, Rivieri F, Santen GW, Savasta S, Scarano G, Schanze I, Selicorni A, Silengo M, Smigiel R, Spaccini L, Sorge G, Szczaluba K, Tarani L, Tone LG, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Vergano SS, Zanotta N, Zenker M, Conidi A, Zollino M, Rauch A, Zweier C, **Garavelli L**. Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care. *Genet Med*. 2018. 20(9): 965-975. **IF=8,683**
306. Ivanovski I, Ješić M, Ivanovski A, **Garavelli L**, Ivanovski P Metabolically based liver damage pathophysiology in patients with urea cycle disorders - A new hypothesis *World J Gastroenterol* 2017 November 28; 23(44): 7930-7938. **IF= 3,579**
307. Bonatti F, Adorni A, Matichecchia A, Mozzoni P, Uliana V, Pisani F, **Garavelli L**, Graziano C, Gnoli M, Carli D, Bigoni S, Boschi E, Martorana D, Percesepe A (2017). Patterns of Novel Alleles and Genotype/Phenotype Correlations Resulting from the Analysis of 108 Previously Undetected Mutations in Patients Affected by Neurofibromatosis Type I. *Int J Mol Sci*. 2017 Sep 29;18(10). pii: E2071. doi: 10.3390/ijms18102071. **IF= 4,183**
308. Palazzo V, Provenzano A, Becherucci F, Sansavini G, Mazzinghi B, Orlandini V, Giunti L, Roperto RM, Pantaleo M, Artuso R, Andreucci E, Bargiacchi S, Traficante G, Stagi S, Murer L, Benetti E, Emma F, Giordano M, Rivieri F, Colussi G, Penco S, Manfredini E, Caruso MR, **Garavelli L**, Andrulli S, Vergine G, Miglietti N, Mancini E, Malavventura C, Percesepe A, Grosso E, Materassi M, Romagnani P, Giglio

- S.The genetic and clinical spectrum of a large cohort of patients with distal renal tubular acidosis.. *Kidney Int* 2017; 91: 1243-1255 **IF=8.395**
309. I. Maini , I. Ivanovski, O. Djuric, S. G. Caraffi , E. Errichiello , M. Marinelli , F. Franchi , V. Bizzarri, S. Rosato , M. Pollazzon , C. Gelmini , M. Malacarne , C. Fusco , G. Gargano , S. Bernasconi , O. Zuffardi and **L. Garavelli** Prematurity, ventricular septal defect and dysmorphisms are independent predictors of pathogenic copy number variants: a retrospective study on array-CGH results and phenotypical features of 293 children with neurodevelopmental disorders and/or multiple congenital anomalies *Italian Journal of Pediatrics* 2018 44:34. **IF=1,32**
  310. Marzia Pollazzon; Simonetta Rosato; Ivan Ivanovski; Chiara Gelmini; Gianna Bertani; Rosario Pascarella; Manuela Napoli; **Livia Garavelli**; Sheila Unger; Andrea Superti-Furga Complex cranio-vertebral malformation: disruption sequence or iniencephaly? *Clinical Dysmorphology*. 2018. 27(3):105-108. **IF=0,760**
  311. De Bernardi, ML., Ivanovski, I., Caraffi SG., Maini I., Street ME., Bayat A., Zollino M., Lepri FR., Gnazzo M., Errichiello E., Superti-Furga A., **Garavelli L.** Prominent and elongated coccyx, a new manifestation of KBG syndrome associated with novel mutation in ANKRD11 *Am J Med Genet A*. 2018. 176(9):1991-1995. **IF=2,197**
  312. Spunton M., **Garavelli L.**, Cerruti Mainardi P., Emmig U., Finale E., Guala A.. Anesthesia in Mowat-Wilson syndrome: informations on 11 Italian patients *Pediatr Rep*. 2018. 10(1):7514. **IF=0,50**
  313. Ivanovski, I., Akbaroghli, S., Pollazzon, M., Gelmini, C., Caraffi, S. G., Mansouri, M., **Garavelli L.**, . . . Hennekam, R. C. (2018). Van maldergem syndrome and hennekam syndrome: Further delineation of allelic phenotypes. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 176(5), 1166-1174. **IF=2,197**
  314. Maini, I., Farnetti, E., Caraffi, S. G., Ivanovski, I., De Bernardi, M. L., Gelmini, C., . . . **Garavelli, L.** (2018). A novel CCND2 mutation in a previously reported case of megalencephaly and perisylvian polymicrogyria with postaxial polydactyly and hydrocephalus. *Neuropediatrics*.2018. 49(3), 222-224. **IF=1,654**
  315. Di Pisa V, Provini F, Ubertiello S, Bonetti S, Ricci E, Ivanovski I, Caraffi SG, Giordano L, Accorsi P, Savasta S, Raviglione F, Boni A, Gritti D, Graziano C, **Garavelli L**, Cordelli DM. (2019) Sleep in Mowat-Wilson Syndrome: a clinical and video-polysomnographic study. *Sleep Med*. 2019. 61:44-51. **IF=3,456**
  316. Ivanovski I\*, Caraffi SG\*, Magnani E, Rosato S, Pollazzon M, Matalonga L, Piana S, Nicoli D, Baldo C, Bernasconi S, Frasoldati A, Zuffardi O, **Garavelli L.** Alazami syndrome: the first case of papillary thyroid carcinoma *J Hum Genet*. 2019.61:44-51. **IF=2,942**
  317. Caraffi SG, Maini I, Ivanovski I, Pollazzon M, Giangiojobe S, Valli M, Rossi A, Sassi S, Faccioli S, Di Rocco M, Magnani C, Campos-Xavier B, Unger S, Superti-Furga A\*, **Garavelli L\***. Severe Peripheral Joint Laxity is a Distinctive Clinical Feature of Spondylodysplastic-Ehlers-Danlos Syndrome (EDS)-B4GALT7 and Spondylodysplastic-EDS-B3GALT6 Genes (Basel). 2019 Oct 12;10(10). pii: E799. doi: 10.3390/genes10100799 **IF=3,286**
  318. Maini I, Errichiello E, Caraffi SG, Rosato S, Bizzarri V, Pollazzon M, Trimarchi G, Contrò G, Cavarani B, Gelmini C, Napoli M, Moratti C, Pascarella R, Rizzi S, Fusco C, Zuffardi O, **Garavelli L.** Improving the phenotype description of Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome, MED25-related: polymicrogyria as a distinctive neuroradiological finding. *Neurogenetics* 2020 Aug 20. doi: 10.1007/s10048-020-00625-2 **IF 3,426**
  319. Errichiello E, Zagnoli-Vieira G, Rizzi R, **Garavelli L**, Caldecott KW, Zuffardi O. Characterization of a novel loss-of-function variant in TDP2 in two adult patients with spinocerebellar ataxia autosomal recessive 23 (SCAR23) *J Hum Genet*. 2020 Dec;65(12):1135-1141. doi:10.1038/s10038-020-0800-4-**IF 2,942**
  320. Giangiojobe S, Caraffi SG, Ivanovski I, Maini I, Pollazzon M, Rosato S, Trimarchi G, Lauriello A, Marinelli M, Nicoli D, Baldo C, Laurie S, Flores-Daboub J, Provenzano A, Andreucci E, Peluso F, Rizzo R, Stewart H, Lachlan K, Bayat A, Napoli M, Carboni G, Baker J, Mendel A, Piatelli G, Pantaleoni C, Mattina T, Prontera P, Mendelsohn NJ, Giglio S, Zuffardi O, **Garavelli L.** Expanding the phenotype of Wiedemann-Steiner syndrome: craniovertebral junction anomalies *Am J Med Genet A*. 2020 Dec;182(12):2877-2886 **IF 2,125**
  321. Rizzi S, Spagnoli C, Salerno GG, Frattini D, Caraffi SG, Trimarchi G, Moratti C, Pascarella R, **Garavelli L**, Fusco C. Severe intellectual disability, absence of language, epilepsy, microcephaly and progressive cerebellar atrophy related to the recurrent de novo variant p.(P139L) of the CAMK2B gene: A case report and brief review. *Am J Med Genet A*. 2020 Nov;182(11):2675-2679. PubMedID: 32875707 DOI: 10.1002/ajmg.a.61803 **IF:2.197**
  322. Spagnoli C, Soliani L, Caraffi S G, Baga M, Rizzi S, Salerno G G, Frattini D, **Garavelli L**, Koskenvuo J, Pisani F, Fusco C. Paroxysmal movement disorder with response to carbamazepine in a patient with RHOBTB2 developmental and epileptic encephalopathy. *Parkinsonism Relat Disord*. 2020 Jul;76:54-55. PubMedID: 32810689 DOI: 10.1016/ **IF: 4,36**
  323. Ivanovski I, Djuric O, Broccoli S, Caraffi SG, Accorsi P, Adam MP, Avela K, Badura-Stronka M, Bayat A, Clayton-Smith J, Cocco I, Cordelli DM, Cuturilo G, Di Pisa V, Dupont Garcia J, Gastaldi R, Giordano L, Guala A, Hoei-Hansen C, Inaba M, Iodice A, Nielsen JEK, Kuburovic V, Lazalde-Medina B, Malbora B, Mizuno S, Moldovan O, Møller RS, Muschke P, Otelli V, Pantaleoni C, Piscopo C, Poch-Olive ML, Prpic I, Marin Reina P, Raviglione F, Ricci E, Scarano E, Simonte G, Smigiel R, Tanteles G, Tarani L, Trimouille A, Valera ET, Schrier Vergano S, Writzl K, Callewaert B, Savasta S, Street ME, Iughetti L, Bernasconi S, Giorgi Rossi P, **Garavelli L.** Mowat-Wilson syndrome growth charts *Orphanet J Rare Dis* 2020 Jun 15;15(1):151. doi: 10.1186/s13023-020-01418-4.PMID: 32539836 **IF=3.687**
  324. Nuovo S, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N; **JS Italian Study Group**. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy *Neurology*. 2020 Feb 25;94(8):e797-e801. doi: 10.1212/WNL.0000000000008996. Epub 2020 Jan 22.PMID: 31969461 **IF=8.055**
  325. Provenzano A, La Barbera A, Scagnet M, Pagliuzzi A, Traficante G, Pantaleo M, Tiberi L, Vergani D, Edibe Kurtas N, Guarducci S, Bargiacchi S, Forzano G, Artuso R, Palazzo V, Kura A, Giordano F, di Feo D, Mortilla M, De Filippi C, Mattei G, **Garavelli L**, Giusti B, Genitori L, Zuffardi O, Giglio S. Chiari 1 malformation and exome sequencing in 51 trios: the emerging role of rare missense variants in chromatin-remodeling genes. *Human Genetics* 2020 Dec 18 <https://doi.org/10.1007/s00439-020-02231-6> **IF= 5,743**
  326. Sparago A., Cerrato F., Pignata L., Garavelli L, Piscopo C, Vancini A, Riccio A. Variable Expressivity of the Beckwith-Wiedemann Syndrome in Four Pedigrees Segregating Loss-of-Function Variants of *CDKN1C*. *Genes (Basel)*. 2021 May 9;12(5):706. doi: 10.3390/genes12050706. **IF=3,79**

6. Citazioni in OMIM (Ondine Mendelian Inheritance in Man) N° 23  
 h-index :30 (Scopus)  
 Impact Factor totale: 453,834 (fino a Sparago)

## LIBRI

1. Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa e Metabolica Vol IV
2. Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa e Metabolica Vol I
3. L. Garavelli L. Garini R. Virdis Le obesita' genetiche : sindromiche e non sindromiche In: A Spagnolo E Menghetti Sovrappeso ed obesità nell'età evolutiva: vera epidemia sociale del terzo millennio E. Istituto per gli affari sociali pp 175-140, 2008
4. L. Garavelli, G. Marangi, S. Rosato, M. Zollino. Zinc and Mowat-Wilson Syndrome. IN: Kretsinger, Robert H.; Uversky, Vladimir N.; Permyakov, Eugene A. (Eds.). Metalloprotein Encyclopedia. Springer Science-Business Media, 2013. Capitolo 234. P. 3-7. SBN:978-1-4614-1532-9
5. F. Baccilieri, L. Garavelli La sindrome di Mowat-Wilson Le Sindromi Malformative: una guida per il pediatra a cura di A. Selicorni, G. Zampino, L. Memo, G. Scarano Pacini ed. Medicina, 2017

<p><b><u>Tipologia quantitativa e qualitativa delle prestazioni effettuate</u></b></p> <p>Concerne l'attività/casistica misurabile in termine di volume e complessità riferita al decennio precedente alla data di pubblicazione dell'avviso sulla Gazzetta ufficiale.      Ai sensi dell'art. 8 – comma 5 del DPR n. 484/97 tale attività non può essere autodichiarata ma deve essere <u>certificata</u> dal Direttore Sanitario sulla base dell'attestazione del dirigente di II° livello responsabile del competente dipartimento o unità operativa della USL o dell'Az. ospedaliera (art. 6 – comma 2 – DPR n. 484/97)</p>	<p><b>Vedi documento allegato <u>certificato</u> dal Direttore Sanitario Dr.ssa Cristina Marchesi sulla base dell'attestazione del dirigente di II° livello responsabile del Dipartimento Materno-Infantile o unità operativa della Azienda USL di Reggio Emilia.</b></p>
<p><b><u>Attività di ricerca</u></b></p> <p>Elencare le singole attività di ricerca pertinenti svolte.</p>	<p><b><u>L'ATTIVITA' DI RICERCA</u></b> è sempre correlata all'attività clinica e si prefigge sempre l'obiettivo di ottenere un vantaggio tangibile per il bambino e per la sua famiglia, è sempre correlata allo studio eziologico, genetico, assistenziale, terapeutico e di follow-up delle malattie genetiche ed è documentata da vari progetti di ricerca e da una significativa produzione scientifica (vedi Pubmed)</p> <p><b>ATTIVITÀ DI RICERCA : PROGETTI FINANZIATI</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Progetto finanziato da Telethon GEP14131</b> : “Genotype-phenotype correlation for magnetic resonance imaging features of Mowat-Wilson syndrome with Zeb2 mutation/deletion; future discoveries of the role of the gene Zeb2 in the development of the human brain”</li> <li>2. <b>Bando per la valorizzazione della Ricerca Istituzionale in ambito oncologico 2019 (Fondi 5 per Mille)</b> Aggiornamento e miglioramento del test genetico per Melanoma Familiare in uso presso l'AUSL-IRCCS di Reggio Emilia</li> </ol> <p><b>PROGETTI DI BUDGET SSD DI GENETICA MEDICA 2018-2019</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Le Malattie Genetiche Rare in Genetica Clinica: presentazione di modello diagnostico-assistenziale pediatrico a partire dal periodo perinatale e sua possibile applicazione ad una rete interprovinciale”</b></li> <li>2. <b>Curve di crescita specifiche per bambini e giovani con la Sindrome di Mowat-Wilson</b></li> <li>3. <b>BBMRI-LPC Whole Exome Sequencing Call – BBMRI_04:</b> “Casi non diagnosticati con fenotipi complessi inclusa la disabilità intellettiva” Programma di sequenziamento dell'esoma di campioni biologici da soggetti affetti da malattie rare non diagnosticate</li> <li>4. <b>Revisione delle informative e dei consensi per i test genetici ed estensione dei documenti a tutto il Dipartimento e poi a tutta l'Azienda AUSL</b></li> </ol>

**Capacità e competenze personali, capacità e competenze organizzative, relazionali, tecniche, manageriali**

Descrivere tali competenze e indicare dove sono state acquisite

La **personale esperienza** di attività di pediatra ospedaliero e di neonatologo maturata durante gli studi universitari presso l'Università di Parma e poi nei primi 20 anni di attività, mi ha consentito di acquisire i fondamenti culturali e operativi necessari allo sviluppo dell'approccio clinico alle malattie genetiche rare in età pediatrica. Dopo l'acquisizione della specializzazione in Genetica Medica presso l'Università di Ferrara e nei successivi 12 anni la mia attività si è rivolta verso l'approccio diagnostico e di follow-up per i bambini affetti da malattie rare pediatriche, la consulenza genetica alle famiglie sia prenatale che post-natale e verso l'attività di laboratorio e l'interpretazione dei test genetici, correlati alla clinica. Una parte importante della mia formazione in ambito di genetista clinico è stato l'invito da parte del Prof J. Pierre Fryns a partecipare agli European Dysmorphology Meeting che si tengono ogni anno per 2 giorni consecutivi a Straburgo (le Bischenberg) con un programma molto intenso e con la partecipazione dei più importanti Genetisti Clinici europei. Dal 2000 al 2019 ho partecipato ogni anno. Competenze organizzative e tecniche sono poi maturate in relazione ai ruoli di Vicedirettore della Struttura Complessa di Pediatria, di Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica, di RAQ Dipartimentale dell'Accreditamento e di Direttore f.f. della SOC di Genetica Medica.

L'attività di genetica clinica mi ha permesso di approfondire i concetti di complessità, rischio e responsabilità decisionale sia per gli aspetti rilevanti ai fini della sicurezza del paziente, sia per il **corretto impiego delle tecnologie e delle risorse umane** messe a disposizione per la risoluzione dei casi.

In particolare, la motivazione ad affrontare la genetica medica nasce dalla consapevolezza di operare insieme a colleghi di diverse discipline disponibili a **lavorare in gruppo** e condividere soluzioni complesse, partecipe dell'entusiasmo dei giovani colleghi a cui trasmettere esperienza e con cui confrontarsi.

Ai giovani colleghi è rivolta in particolare l'attività di Formazione: dal 2011 viene organizzato nelle Aule di Formazione AUSL ASMN un evento formativo nell'ambito degli Incontri di Genetica Clinica (3 incontri annuali) con finalità formative Dipartimentali, Interdipartimentali, Aziendali e rivolto in particolare ai giovani medici e biologi, oltre agli incontri Mensili di discussione di casi clinici complessi (Formazione sul Campo) e alle discussioni di casi non diagnosticati in videoconferenza organizzati dai colleghi dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù.

Il **conseguimento di competenze multispecialistiche** è stato favorito dalla conoscenza dei test genetici di nuova generazione, indispensabili per l'iter diagnostico del bambino con malattia genetica rara. Queste conoscenze hanno anche permesso di avviare **attività di ricerca**, documentata anche dalla produzione scientifica con pubblicazioni in lingua inglese indicizzate (vedi Pubmed), di partecipare alla **stesura dei PDTA Regionali** relativi a varie malattie genetiche e del PDTA del prematuro nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile AUSL, di partecipare alla **attività epidemiologica regionale del gruppo IMER** e di essere parte attiva di **varie reti regionali Hub e Spoke**.

La Struttura Operativa Complessa di "Genetica Medica" ha ora come *mission* quella di offrire prestazioni di alta specializzazione sia nella diagnosi di laboratorio delle patologie genetiche (citogenetica, citogenetica molecolare e genetica molecolare in ambito pre, post-natale ed acquisita) che in genetica clinica per la diagnosi, il *follow-up*, la prevenzione e la ricerca delle malattie genetiche pre-natali, post-natali ed acquisite. Inoltre, la struttura, svolge attività di consulenza genetica pre-test e post-test per le patologie ereditarie, oncologiche e variabilità genetica. La struttura fornisce servizi di elevato livello qualitativo, collaborando con le U.O. della propria azienda, con strutture regionali, extraregionali ed internazionali, nonché con le associazioni dei familiari di patologie genetiche per il raggiungimento della soddisfazione dell'utente

In particolare, fondamentale è stata la collaborazione con le **associazioni di pazienti**, in particolare con l'Associazione Italiana Sindrome di Mowat-Wilson, ma anche con l'Associazione Genitori e Ragazzi Down (GRD), l'Associazione Neurofibromatosi (ANF), l'Associazione per l'Aiuto alle Famiglie dei Soggetti con Sindrome di Prader-Willi, l'ASAC, l'Associazione Giovani Sorrisi, l'Associazione Malattie Genetiche Rare nella raccolta fondi sia per il finanziamento di contratti e

	<p>borse di studio per il personale medico per biologi/biotecnologi e psicologi, che per progetti che hanno coinvolto i professionisti, i pazienti e le loro famiglie e hanno permesso una vivace attività di ricerca, con evoluzione delle conoscenze dei professionisti e miglioramento dell'approccio assistenziale e di follow-up.</p> <p>Nel prossimo futuro la SOC di Genetica Medica della AUSL-IRCCS di Reggio Emilia vuole essere un'organizzazione inclusiva e aperta alla partecipazione dei pazienti, familiari, caregivers, Associazioni di pazienti per condividere e realizzare i più adeguati percorsi di diagnosi, di follow-up assistenziale e di cura nell'interesse principalmente del bambino e della sua famiglia..</p>
<p><b><u>Ulteriori informazioni</u></b></p>	<p>-Il 14-6-2000 le è stato attribuito dall'Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia il premio per la qualità individuale per l'anno 1999 per "l'impegno innovativo e la qualità profusi nel campo della genetica clinica di rilevante interesse non solo nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile" .</p> <p>-nel 2003 e per il successivo triennio è stata eletta Membro del Consiglio Direttivo della Sezione Emilia-Romagna della Società Italiana di Pediatria</p> <p>-nel 2000 e per il successivo triennio è stata eletta Membro del Consiglio Direttivo Nazionale del Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, per il quale ha elaborato diversi protocolli assistenziali, presentati ai Convegni scientifici del Gruppo.</p> <p>-nel 2001 e per il successivo triennio è stato eletto Membro del Consiglio Direttivo della Società Scientifica Lazzaro Spallanzani</p> <p>-è membro ed è responsabile, insieme alla dr.ssa Nives Melli, per la provincia di Reggio Emilia del Gruppo IMER, finalizzato alla raccolta di dati epidemiologici sulle malformazioni congenite.</p> <p>- Ha organizzato a Reggio Emilia insieme agli altri membri della Segreteria Scientifica, il X Convegno Annuale Gruppo I.M.E.R. e il XV Convegno del Gruppo di Studio di Genetica Clinica- Dismorfologia- Malattie Metaboliche della Società Italiana di Pediatria e il 1° e il 2° Convegno Nazionale sulla sindrome di Mowat-Wilson.</p> <p>-Dal 2011 organizza 3-4 Incontri ogni anno di Genetica Clinica con scopo Didattico, ai fini di diffondere la conoscenza delle Malattie Genetiche Rare</p> <p>-E' stata Membro della Società Italiana di Pediatria (SIP),</p> <p>-E' Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU),</p> <p>-E' Membro della Società Italiana di Genetica Clinica, affiliata alla Società Italiana di Pediatria e attualmente della SIMGePeD ( Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche Congenite</p> <p>-E' Membro dell'International Skeletal Dysplasia Society</p> <p>-ha fatto parte del Comitato Scientifico di numerosi Convegni e Corsi di Aggiornamento</p> <p>-Editorial Board Member Molecular Syndromology</p> <p>-Referee per le seguenti Riviste internazionali: American Journal of Medical Genetics, Neuropediatrics, European Journal of Human Genetics, Journal of Dental Research, Journal of the Neurological Sciences, European Journal of Medical Genetics, Italian Journal of Pediatrics, Journal of Pediatric Neurology, British Journal of Dermatology, European Journal of Pediatrics, Orphanet Journal of Rare Diseases, BMJ Case Reports, Clinical Genetics, Journal of Medical Genetics, PLOS One,</p> <p>-E' Membro dell'Working Group of Genetic Services Quality Committee on Quality Assessment of Genetic Counselling dell'European Society of Human Genetics dal 28-10-2013 ad oggi</p>

	-Autore di 122 pubblicazioni su riviste scientifiche indicizzate in lingua inglese e di capitoli su libri -H-Index 30 (scopus) -Fa parte del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Mowat-Wilson -E' Consigliere dell'Associazione Malattie Genetiche Rare.
--	---

### Capacità e competenze personali

Madrelingua(e) **Italiano**

Altra(e) lingua(e)

Autovalutazione

Livello europeo (\*)

**Inglese**

Comprensione				Parlato				Scritto	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale			
C1	Utente avanzato	C1	Utente avanzato	B2	Utente autonomo	B2	Utente Autonomo	B2	Utente autonomo

Reggio Emilia, 18/06/2021

Firma dott.ssa Livia Garavelli

*Il sottoscritto è consapevole che in caso di dichiarazione mendace sarà punito ai sensi del Codice Penale secondo quanto prescritto dall'art. 76 del succitato D.P.R. 445/2000 e che, inoltre, qualora dal controllo effettuato emerga la non veridicità del contenuto di taluna delle dichiarazioni rese, decadrà dai benefici conseguenti al provvedimento eventualmente emanato sulla base della dichiarazione non veritiera ( art. 75 D.P.R. 445/2000).*

*E' informato ed autorizza il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.Lgs. 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" nonché del Regolamento Europeo n. 679/2016 e per gli adempimenti previsti dal D.Lgs. 14 marzo 2013, n.33 riguardante gli obblighi di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni da parte delle pubbliche amministrazioni.*

Reggio Emilia, 18/06/2021

Firma dott.ssa Livia Garavelli