



FORMATO EUROPEO PER IL CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **CASTORI MARCO**
Indirizzo

Telefono
E-mail

Nazionalità Italiana

Codice Fiscale
Luogo di nascita
Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

POSIZIONE ATTUALE

Dal Marzo 2017 ad oggi: Direttore Unità Operativa Complessa (ex Dirigente Medico II Livello) di Genetica Medica presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza (San Giovanni Rotondo, Foggia).

Dal Marzo 2017 ad oggi: Referente di Presidio Rete Malattie Rare Regione Puglia presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza.

Dal Gennaio 2022 ad oggi: *Institutional Representative* Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, ReCONNET – European Reference Network for Rare and Uncommon Diseases (musculoskeletal disorders) presso la Commissione Europea.

Dal Gennaio 2022 ad oggi: *Institutional Representative* Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, ERN-SKIN – European Reference Network for Rare and Uncommon Diseases (skin disorders) presso la Commissione Europea.

Altri incarichi istituzionali

Dal Marzo 2019 ad oggi: Coordinatore del Gruppo di Lavoro per la Rete Provinciale Malattie Rare della Provincia di Foggia.

Impegni associativi

- Membro del “Medical and Scientific Board” della “The Ehlers-Danlos Society” (<https://www.ehlers-danlos.com/our-boards/>).
- Membro del “Hypermobile EDS and Hypermobility Spectrum Disorders Working Group” dello “International Consortium on Ehlers-Danlos syndromes and related disorders” (<https://www.ehlers-danlos.com/committees/>).
- Membro del Comitato Scientifico dell’Associazione per la Ricerca Cura ed Assistenza Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie Correlate (ARCASSED) (<https://associazione.arcased.it/presentazione-cms>).
- Membro del Comitato Tecnico-Scientifico dell’Associazione AISP (Associazione Italiana Sindrome di Poland) (<https://www.sindromedipoland.org/chi-siamo/>).
- Membro del Comitato Scientifico dell’Associazione Malformazioni Linfatiche (https://www.associazione-malformazioni-linfatiche.org/?page_id=8).
- Presidente Onorario (Président d’Honneur) del Groupe d’Etude et de Recherche du Syndrome Ehlers-Danlos – GERSSED Belgique (<https://gerssedbelgique.com/>).

PRECEDENTI ATTIVITA' E CARICHE

Dal Febbraio 2019 al 31 Dicembre 2021: *External Expert* per la tematica “EDS” nell’ambito del

ReCONNET *European Reference Network* (rete europea di expertise per le patologie muscoloscheletriche rare e a bassa frequenza).

Dall'Aprile 2015 al Marzo 2021: membro del comitato scientifico (Comité Scientifique) del Groupe d'Etude et de Recherche du Syndrome Ehlers-Danlos – GERSED (<http://www.gersed.com/comite-scientifique>).

Dal 2013 al 2019: Consulente Tecnico d'Ufficio (CTU) presso il Tribunale di Roma, sezione Civile.

Dal Dicembre 2009 a Febbraio 2017: dirigente medico di I livello (Genetica Medica; approvazione graduatoria Dicembre 2007) - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dal Giugno 2010 al Febbraio 2017: Referente Aziendale (AO San Camillo-Forlanini) per specifiche Patologie Rare (secondo DM 279/2001) per il Registro Regionale Malattie Rare - Regione Lazio.

Dal Gennaio 2014 a Febbraio 2017: incarico alfa3 per "le patologie ereditarie del tessuto connettivo".

Giugno 2008 – Dicembre 2009: medico contrattista per attività ambulatoriale - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dal Dicembre 2016 al Febbraio 2017: Rappresentante Aziendale (AO San Camillo-Forlanini) per l'*European Reference Network* sulle malattie rare del tessuto connettivo e muscolo scheletriche (sindromi di Ehlers-Danlos).

PRECEDENTI ATTIVITA' DI FORMAZIONE E RICERCA

27 Settembre - 8 Ottobre 2010: *Sabbatical activity* presso il Dipartimento di Genetica Medica/Pediatria presso la *University of Utah*, Salt Lake City, Utah.

Novembre 2009 – Ottobre 2012: dottorando di ricerca – Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Sperimentale, "Sapienza" Università di Roma.

Ottobre 2008 – Ottobre 2009: collaboratore scientifico - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell'Immacolata – IRCCS, Roma.

Marzo 2007 – Maggio 2008: medico frequentatore - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Dicembre 2006 – Giugno 2008: contrattista medico - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell'Immacolata – IRCCS, Roma.

Dicembre 2005 – Novembre 2006: medico specializzando - Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare (direttore: Prof.ssa Giovanna Zambruno), Istituto Dermopatico dell'Immacolata – IRCCS, Roma.

Gennaio 2003 - Novembre 2006: medico specializzando - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma.

Novembre 2002 - Ottobre 2006: medico specializzando (genetica clinica, genetica molecolare, citogenetica) - Istituto CSS-Mendel (direttore: prof. Bruno Dallapiccola), Roma.

Ottobre 2002 - Ottobre 2006: medico specializzando - radiologia pediatrica (prof. Mario Roggini), Clinica Pediatrica, Policlinico "Umberto I", Roma.

TITOLI

23 luglio 1996: **Diploma di maturità classica** con votazione 60/60. Liceo "Virgilio" di Roma.

8 novembre 2002: **Laurea in Medicina e Chirurgia** con votazione 110/110 e lode. Titolo della tesi: "Il gene DRD5 come fattore di suscettibilità per la distonia cervicale" (Relatore: Prof. Bruno Dallapiccola). Università "la Sapienza" di Roma.

18 novembre 2003: **Iscrizione all'albo dei medici-chirurghi ed odontoiatri** della Provincia di Roma con numero d'ordine M 52823.

22 novembre 2006: **Specializzazione in Genetica Medica** con votazione 70/70 e lode. Titolo della tesi: "Contributo alla conoscenza degli aspetti clinici e molecolari della sindrome di Joubert e sindromi correlate" (Relatore: Prof. Bruno Dallapiccola). Università "la Sapienza" di Roma.

14 febbraio 2013: **Dottorato di Ricerca in Genetica Medica** con votazione Ottimo. Titolo della tesi: "Caratterizzazione degli aspetti neuromotori e correlazioni genotipo-fenotipo nelle sindromi di Ehlers-Danlos: verso nuove prospettive terapeutiche" (Relatore: Prof.ssa Paola Grammatico). Università "la Sapienza" di Roma.

19 Ottobre 2018: **Abilitazione Nazionale a Professore II Fascia** – Settore Concorsuale 06/A1 – Genetica Medica (quinto quadrimestre Abilitazione Scientifica Nazionale 2016-2018), valido fino al 19 Ottobre 2029 (<https://asn16.cineca.it/pubblico/miur/esito-abilitato/06%252FA1/2/5>).

30 settembre 2019: **Certificato di Formazione Manageriale** con esito positivo. Corso di formazione manageriale per dirigenti sanitari incaricati della Direzione di Struttura Complessa.

Rilasciato ai sensi del D.LGS. 502/92 e SS.MM.I., del Decreto del Presidente della Repubblica 484 del 10-12-1997, del Decreto del Ministero della Sanità del 01-08-2000 e dell'Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano del 10-07-2003.
24 Settembre 2022: **Abilitazione Nazionale a Professore I Fascia** – Settore Concorsuale 06/A1 – Genetica Medica (terzo quadrimestre Abilitazione Scientifica Nazionale 2021-2023), valido fino al 24 Settembre 2033 (<https://asn21.cineca.it/pubblico/miur/esito-abilitato/06%252FA1/1/3>).

SOCIETA' SCIENTIFICHE

Società Italiana di Genetica Umana

The Ehlers-Danlos Society

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ALTRA LINGUA

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

ITALIANO

Inglese

OTTIMA

OTTIMA

BUONA

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

ESPERIENZA MANAGERIALE

Dal marzo 2017, il dr. Marco Castori è il direttore medico della Unità Operativa Complessa di Genetica Medica presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, composta attualmente da tre dirigenti medici (incluso il direttore), undici dirigenti biologi, un coordinatore, sette tecnici di laboratorio, tre infermieri, un bioinformatico e una unità di personale amministrativo a tempo indeterminato/determinato. A questi, si aggiungono attualmente un bioinformatico, due biologi e un tecnico di laboratorio con contratti di collaborazione su fondi sanitari. Nel 2023, l'attività produttiva sanitaria dell'unità è corrisposta a 7.340.000 euro, a cui è stato associato un budget di spesa pari a 1.435.000 euro relativo ai beni consumabili. Nel triennio 2022-2024, ai proventi relativi all'attività sanitaria si sono aggiunti finanziamenti specifici per cui il dr. Marco Castori risulta principal investigator e relativi ad un progetto Ricerca Finalizzata 2021 (RF-2021-12373524; progetto triennale; 460.000 euro), un progetto PNRR 2023 (PNRR-MCNT2-2023-12377305; progetto biennale; 1.000.000 euro) ed un progetto finanziato dall'Associazione di Pazienti "con Giacomo contro Ehlers-Danlos vascolare" (progetto biennale; 100.000 euro).

L'attività produttiva sanitaria dell'Unità diretta si misura in termini di prestazioni ambulatoriali, che hanno compreso, per il 2023, 1718 visite per malattie rare, malattie genetiche in epoca post-natale e quesiti di oncogenetica, 5169 analisi genetiche di cui 2313 con tecnologia NGS (2.135 analisi su pannelli multigenici e 178 esomi) e 617 su piattaforma Array. L'attività ambulatoriale medica si declina principalmente in ambulatori monospecialistici dedicati a oncogenetica, malattie rare, disturbi del neurosviluppo e cardiogenetica e in ambulatori multispecialistici dedicati all'oncogenetica, alla cardiogenetica e alle malformazioni craniofacciali in collaborazione, rispettivamente, con la psicologia clinica, cardiologia e chirurgia maxillo-facciale. L'attività produttiva scientifica si misura in termini di finanziamenti ottenuti (vedi sopra) e pubblicazioni scientifiche. Nel secondo caso, nel triennio 2022-2024, il dr. Marco Castori è stato co-autore di 27 articoli scientifici su riviste peer-reviewed.

Le attività ambulatoriale medica, di diagnostica di laboratorio e di ricerca dell'Unità diretta sono allineate lungo un unico processo produttivo che consiste di tre principali aree di produzione e sviluppo: la cardiogenetica e le patologie ereditarie del tessuto connettivo, le patologie del neurosviluppo e l'oncogenetica costituzionale.

ATTIVITÀ ISTITUZIONALE (MALATTIE RARE)

L'impegno del dr. Marco Castori nel settore delle malattie rare nasce nel periodo di tesi di laurea e successivamente in quello della specializzazione in Genetica Medica. In entrambe le circostanze l'oggetto di tesi sono state malattie rare (distonie primarie e sindrome di Joubert – vedi formazione). In occasione dell'assunzione come dirigente medico presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica della AO San Camillo-Forlanini di Roma, al dr. Marco Castori sono stati assegnati specifici codici di malattia rara per i quali si è occupato della certificazione, di emissione dei piani terapeutici e del follow-up clinico. Nel 2016, grazie al suo impegno, la succitata AO ha ottenuto il suo tuttora unico riconoscimento nell'ambito degli European Reference Networks on Rare and Complex Diseases, essendo inclusa nel ERN ReCONNET per i numeri dichiarati in relazione alle sindromi di Ehlers-Danlos. In quell'anno, infatti, il dr. Marco Castori era stato nominato institutional representative di AO San Camillo-Forlanini presso ERN ReCONNET.

Dal 2017, presso Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, oltre al ruolo di direttore medico della UOC Genetica Medica, il dr. Marco Castori è Referente di Presidio per la Rete Regionale per le Malattie Rare Puglia. Da allora, monitora le attività svolte da 13 unità operative della Fondazione in tema di certificazione di malattia rara ed emissione di programmi terapeutici personalizzati per un totale di 149 codici di esenzione per malattia rara. Di questi, 73 sono assegnati direttamente alla UOC Genetica Medica da lui diretta. Dal 2018, il dr. Marco Castori ha istituito presso la Fondazione uno Sportello Malattie Rare a cui è assegnata una unità infermieristica a tempo pieno dal lunedì al venerdì. Grazie allo Sportello Malattie Rare è stato possibile, per la prima volta, quantificare l'impegno della Fondazione in materia di malattie rare. Anche grazie a questo, presso il CUP aziendale, sono stati ufficializzati una serie di ambulatori o slot ambulatoriali dedicati alle malattie rare in varie unità operative, tra cui, ad esempio, Pediatria, Neurologia, Endocrinologia, Reumatologia e Dermatologia.

Dal Gennaio 2022, Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza è membro di ERN ReCONNECT e ERN-SKIN per le attività svolte nell'ambito delle sindromi di Ehlers-Danlos. Per entrambi gli ERN, il dr. Marco Castori è institutional representative. Dal Gennaio 2023, sempre grazie alle attività svolte presso la UOC Genetica Medica, Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza è annoverato tra i 17 Centers of Excellence della Ehlers-Danlos Society. Il dr. Marco Castori è membro del comitato medico-scientifico della Ehlers-Danlos Society ed è membro dei comitati medico-scientifici di alcune associazioni di pazienti italiani.

Ad oggi, tutti i finanziamenti ottenuti per attività scientifica e tutte le pubblicazioni scientifiche del dr. Marco Castori sono stati nel settore delle Malattie Rare.

ATTIVITA' DIDATTICA E FORMATIVA

INSEGNAMENTI

2018/2024	Docente aggregato per l'insegnamento di "Genetica Medica", Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Aldo Moro, Bari.
2015/2017	Docente aggregato per l'insegnamento di "Genetica Medica", Scuola di Specializzazione in Ortognatodonzia, Facoltà di Medicina e Odontoiatria, Sapienza Università di Roma, Policlinico Umberto I.
2011/2017	Docente in convenzione sanità per l'insegnamento di "Genetica Medica", Corso di Laurea (I livello) per Infermiere Professionale (Corso "M"), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
2012/2015	Docente in convenzione sanità per l'insegnamento di "Biologia Applicata", Corso di Laurea (I livello) per Infermiere Professionale (Corso "M"), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.
2012/2014	Docente a contratto per l'insegnamento di "Consulenza Genetica", Master di II Livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (direttore: prof.ssa Paola Grammatico), Sapienza Università di Roma, c/o AO San Camillo-Forlanini.

ATTIVITÀ DI TUTORAGGIO

2012/2013	Correlatore per tesi di laurea triennale (laureanda: Ionela Chelo) in Scienze Motorie Sport e Salute (L-22) con titolo "L' <i>habitus</i> nella sindrome di Ehlers-Danlos variante ipermobile: studio antropometrico e clinico-ortopedico dell'ipermobilità articolare generalizzata" presso l'Università degli Studi di Firenze.
2012/2013	Relatore per la tesi di master di II livello (dr.ssa Stefania Santucci) in diagnosi prenatale e patologia fetale con titolo "screening e diagnosi prenatale delle displasie scheletriche: aspetti ecografici" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
2012/2013	Relatore per la tesi di master di II livello (dr.ssa Santina Reitano) in diagnosi prenatale e patologia fetale con titolo "Diagnosi prenatale di Sindrome di Nager con ernia diaframmatica e una nuova mutazione del gene SF3B4" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
2014/2015	Correlatore per la tesi di laurea in "Tecniche di Laboratorio Biomedico" (laureanda Elena Mihaela Tudor) con titolo "Scheletrogenesi assiale nelle aneuploidie umane: uno studio su 146 feti" presso l'Università degli Studi di Roma "Sapienza".
2014/2015	Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" (candidato Dr.ssa Giulia Pascolini) con titolo "Studio radiologico dei difetti della scheletrogenesi assiale in 146 feti affetti da aneuploidia" presso l'Università degli Studi di Tor Vergata di Roma.
2015/2016	Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" (candidato Dr.ssa Silvia Morlino) con titolo "Contributo della genetica clinica alla

	caratterizzazione fenotipica ed alla gestione di patologie sindromi che: la sindrome di Ehlers-Danlos di tipo ipermobile verso una nuova nosologia ed una presa in carico multispecialistica" presso l'Università degli Studi di Tor Vergata di Roma.
2016/2017	Correlatore per la tesi di specializzazione in "Neuropsichiatria Infantile" (candidato Dr.ssa Caterina Piedimonte) presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".
2019/2020	Correlatore per la tesi di specializzazione in "Genetica Medica" dal titolo "Implementazione di un workflow di analisi next-generation sequencing e di interpretazione clinica delle varianti di sequenza in patologie geneticamente e clinicamente eterogenee: l'esempio dei disturbi del neurosviluppo" (candidato Dr. Pietro Palumbo) presso l'Università degli Studi di Bari "Aldo Moro".
2021/2022	Relatore per la tesi di Master di II Livello in "Bioinformatica e Data Science" dal titolo "Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in hereditary connective tissue disorders associated to COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL11A1, COL11A2 and COL12A1" presso l'Università degli Studi di Siena.

RELAZIONI AD INVITO IN CONGRESSI/CORSI NAZIONALI

1. Etiologia e genetica clinica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della mano" (I Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera, ASL RM E (Roma), 5 Ottobre 2006.
2. Genodermatosi. "Master Interateneo in Genetica Clinica: le malformazioni congenite". Istituto CSS-Mendel (Roma), 16 Marzo 2007.
3. Advances in genetica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – III giornate". Hotel Crowne Plaza (Roma), 23-24 Novembre 2007.
4. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (II Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera, ASL RM E (Roma), 23 e 30 Novembre 2007.
5. Genodermatosi con predisposizione ai tumori. "VIII corso di aggiornamento: genetica e oncologia dermatologica". Viareggio, 10-14 Marzo 2008.
6. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (III Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma). 13-14 Novembre 2008.
7. Dismorfologia clinica: come orientarsi? "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – IV giornate". Hotel Crowne Plaza (Roma), 21-22 Novembre 2008.
8. La consulenza genetica nel paziente con malformazioni della mano. "Principi terapeutici e timing chirurgico nel trattamento delle malformazioni della mano". Ordine Provinciale di Roma dei Medici-Chirurghi e degli Odontoiatri (Roma), 6-7 Aprile 2009.
9. Screening genetici: test disponibili, quando proporli. "Aggiornamento sulle tecniche di diagnostica fetale e perinatale: raccomandazioni dalle società scientifiche". Ospedale Sandro Pertini, Roma. 25 Settembre 2009.
10. Disomia uniparentale: dalla teoria alla pratica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Roma), 20-21 Novembre 2009.
11. Sindrome di Bazex-Dupré-Christol. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Roma), 20-21 Novembre 2009.
12. Sindrome di Ehlers-Danlos: vecchia genodermatosi, nuove prospettive. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Roma), 20-21 Novembre 2009.
13. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (IV Corso Annuale). Scuola Medica Ospedaliera e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma). 17-18 Dicembre 2009.
14. Nuove prospettive della ricerca in riabilitazione: la sindrome di Ehlers-Danlos. "Quali prospettive per la ricerca in riabilitazione". Clinica Ortopedica, Sapienza Università di Roma. 6 Febbraio 2010.
15. Citogenetica classica e citogenetica molecolare. "Come utilizzare la diagnostica genetica". Neuromed-IRCCS, Pozzilli, Isernia, 6 Aprile 2010.
16. Malattie genetiche del collagene. "Le Malattie Rare in ambito Reumatologico: Aspetti Clinici e Riabilitativi nelle Patologie del Tessuto Connettivo". Ospedale S. M. Goretti, Latina, 29 Aprile 2010.
17. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Roma, 4 Maggio 2010.
18. Epidemiologia delle anomalie cromosomiche. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: dal cariotipo convenzionale a quello molecolare". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 21-22 Giugno 2010.
19. Presentazione e discussione di casi complessi in epoca pre- e post-natale. "Corso

- avanzato di citogenetica costituzionale: dal cariotipo convenzionale a quello molecolare". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 21-22 Giugno 2010.
20. Associazione cheratoderma palmoplantare-alopezia congenita. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VI giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 26-27 Novembre 2010.
 21. Sindromi ad aumentato rischio neoplastico. "Conoscere per assistere: diagnosi e assistenza sulle malattie rare per pediatri di libera scelta e medici di medicina generale". Nuovo Regina Margherita, Roma, 4 Dicembre 2010.
 22. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Roma, 5 Aprile 2011.
 23. Genodermatosi ad aumentato rischio oncologico. "Scuola di Specializzazione in Genetica Medica: Seminari Monotematici". Policlinico Tor Vergata, Roma, 5 Maggio 2011.
 24. La diagnostica genetica nella realtà ospedaliera italiana. "51° Congresso Nazionale SNO". Centro dei Congressi, Fiera Nazionale della Sardegna, Cagliari, 18-21 Maggio 2011.
 25. Genetica della cardiomiopatia ipertrofica. "Incontro con le famiglie - cardiomiopatie ipertrofiche". Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini, Roma, 18 giugno 2011.
 26. L'ipermobilità articolare: aspetti clinico-diagnostici, gestionali e principi di terapia. "Seminari ECM". Istituto CSS-Mendel, Roma, 28 giugno 2011.
 27. Introduzione: embriogenesi, disembrionogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 ottobre 2011.
 28. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 ottobre 2011.
 29. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 ottobre 2011.
 30. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 ottobre 2011.
 31. Mosaicismi cutanei: cosa sono?. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 18-19 Novembre 2011.
 32. Aspetti fisiopatologici della ipermobilità articolare. "Seminari ECM". UOC Laboratorio di Genetica Medica. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Roma, 13 febbraio 2012.
 33. Introduzione: embriogenesi, disembrionogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 marzo 2012.
 34. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 marzo 2012.
 35. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 marzo 2012.
 36. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 marzo 2012.
 37. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Roma, 8 Maggio 2012.
 38. Genodermatosi e patologie ereditarie del tessuto connettivo. "Brainstorming su prassi cliniche e scientifiche dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini – Percorsi diagnostico-assistenziali e ricerca scientifica nelle malattie rare". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Roma, 26 maggio 2012.
 39. Percorsi diagnostici postnatale. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: il cariotipo molecolare perché, quando e come. III edizione". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 13-15 Giugno 2012.
 40. Sindromi di Ehlers-Danlos: novità clinico-terapeutiche. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 16-17 Novembre 2012.
 41. Introduzione: embriogenesi, disembrionogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 marzo 2013.
 42. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 marzo 2013.
 43. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione".

- Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 marzo 2013.
44. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malfattiva – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 marzo 2013.
 45. Ipermobilità articolare, omeostasi e patologia sistemica: disabilità ed assistenza delle sindromi di Ehlers-Danlos (e patologie correlate). Malattie Rare – Ricerca, Assistenza, Rispetto, Evidenza. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Roma, 8 aprile 2013.
 46. Genetica: consulenza genetica pre e post aborto. nuove metodiche. Breakfast meeting: Gruppo interdisciplinare interruzione di gravidanza oltre il 90° giorno. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Roma, 18 aprile 2013.
 47. Il neonato con IUGR. "Master Universitario di II livello in Neonatologia", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Roma, 14 Maggio 2013.
 48. Mosaicismi cutanei. 52° Congresso ADOI. Palazzo Ducale, Lucca, 18-21 Settembre 2013.
 49. Le sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. 52° Congresso ADOI. Palazzo Ducale, Lucca, 18-21 Settembre 2013.
 50. Amiloidosi *TTR*: la diagnosi genetica. Le amiloidosi sistemiche: come riconoscere e interpretare i dati clinici e strumentali per una corretta diagnosi. Complesso Monumentale S. Spirito, Roma, 3-24 Ottobre 2013.
 51. Sindromi con malformazioni delle mani. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – IX giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 15-16 Novembre 2013.
 52. Pediatria-genetica. "Ricerca e Confronti" Malattie Rare. *p63 Syndrome E.E.C. International NetWork Word Communication Onlus*. Complesso San Gaetano, Padova, 22-23 Novembre 2013.
 53. La cute e le malattie genetiche. "Appropriatezza diagnostica e prescrittiva: tra casi clinici e linee guida – Incontri pediatrici serali del San Camillo". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma, 20 Febbraio – 18 Dicembre 2013 (27 Novembre 2013).
 54. Fragili per il "Dolore": sindrome di Ehlers Danlos. "Uniti per Assistere - Le Malattie Rare: paradigma della fragilità". Policlinico Agostino Gemelli, Aula Brasca, Roma, 27 Febbraio 2014.
 55. Quale ruolo della genetica medica nella assistenza e ricerca delle malattie rare?. "Insieme per una assistenza migliore – Sapere per assistere: formazione e ricerca". Policlinico Umberto I, Aula Valdoni, Roma, 1 Marzo 2014.
 56. Genodermatosi rare. "Una giornata per le Malattie Rare". AO San Camillo-Forlanini, Presidio Forlanini, Roma, 3 Marzo 2014.
 57. Basi teorico-pratiche del mosaicismismo somatico in patologia umana: la cute come specchio. "Recenti acquisizioni nell'ambito della genetica e della terapia della neurofibromatosi". Istituto CSS-Mendel, Roma, 10 Maggio 2014.
 58. Sindrome di Ehlers-Danlos: una forma monogenica di fibromialgia e sindrome da fatica cronica. "Giornata mondiale sensibilità chimica multipla, encefalomielite mialgica, fibromialgia. Ri-conoscere le patologie ambientali, tu ci sarai?". Cattedrale, Civitavecchia (Roma), 10 Maggio 2014.
 59. Il neonato con osteodisplasie. "Convegno di genetica clinica neonatale". Policlinico Umberto I, Roma, 13 Maggio 2014.
 60. Mosaicismi cutanei. 89° Congresso Nazionale SIdMaST. Auditorium Niccolò Paganini e Centro Congressi di Parma, Parma, 14-17 Maggio 2014.
 61. Mosaicismi cutanei. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale ed acquisita: i mosaicismi. V edizione". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 17-19 Settembre 2014.
 62. Informazione di base sull'acondroplasia. "Giornata mondiale delle persone con bassa statura". Acondroplasia per crescere insieme ONLUS. Agriturismo Torre Sant'Anastasia, Roma, 26 Ottobre 2014.
 63. Alopecia in corso di genodermatosi. "L'alopecia areata nel bambino. Dalla diagnosi alla terapia". Istituto Giannina Gaslini, Badia Benedettina della Castagna, Genova, 08 Novembre 2014.
 64. Sindromi malfattive del cavo orale. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – X giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 21-22 Novembre 2014.
 65. La cute come spia delle patologie ereditarie del tessuto connettivo. "Malattie rare in dermatologia. Nuove acquisizioni su aspetti eziopatogenetici, clinici e terapeutici". IRCCS Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma, 13 Dicembre 2014.
 66. Mosaicismi cutanei. "Metabolomica e mirnoma come nuovi approcci sperimentali e clinici per la semeiotica". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma, 6 Febbraio 2015.
 67. Displasie scheletriche fetali: quadri clinici più comuni. "Il percorso diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malfattiva. Focus: displasie scheletriche e patologie cerebrali". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 26-27 Febbraio 2015.
 68. Malformazioni craniofacciali: classificazione ed implicazioni pratiche. "Il percorso

- diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malformativa. Focus: displasie scheletriche e patologie cerebrali". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 26-27 Febbraio 2015.
69. Cosa sono le malattie rare. Focus sull'acondroplasia. "Giornata Mondiale delle Malattie Rare – iniziativa Acondroplasia Insieme per Crescere ONLUS". Istituto Superiore San Benedetto, Borgo Piave (Latina), 28 Febbraio 2015.
 70. La consulenza genetica nella citogenetica di nuova generazione. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale ed acquisita VI edizione". Hotel NH Leonardo Da Vinci, Roma, 17-18 Settembre 2015.
 71. Trasmissibilità ereditaria, cause genetiche, sindromi e malformazioni associate. "1° incontro nazionale famiglie con atresia esofagea". Soggiorno San Gaetano, Santa Severa (Roma), 26-27 Settembre 2015.
 72. Neuropatia con lesioni automutilanti delle mani. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XI giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 20-21 Novembre 2015.
 73. Disprassia ed ipermobilità articolare generalizzata: dall'evidenza scientifica alla pratica clinica. "Giornate di neuropsicologia dell'età evolutiva. XI edizione". Facoltà di Scienze della Formazione, Libera Università di Bolzano, Bressanone, 20-23 Gennaio 2016.
 74. Ipermobilità articolare generalizzata: valutazione clinica e trattamento del paziente complesso. XVIII Incontro nazionale di genetica clinica. AOU "Agostino Gemelli", Roma, 16-17 Febbraio 2016.
 75. Aspetti clinici e genetici del mosaicismismo cutaneo. VI Simposio "Rino Cavalieri". IRCCS-Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma, 26-27 Febbraio 2016.
 76. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione I. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Roma, 16-18 Giugno 2016.
 77. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione II. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Roma, 16-18 Giugno 2016.
 78. EDS: orientamento diagnostico e presa in carico. Ehlers-Danlos: una realtà in crescita – Dalla diagnosi alla clinica, come riconoscere la sindrome e trattare un paziente EDS. Varese, 7 Ottobre 2016.
 79. La sindrome di Ehlers-Danlos e le ipermobilità articolari. Centro di Riabilitazione "Vaclav Vojta". Roma. 24 Ottobre 2016.
 80. New York 2016: consensus su diagnosi e gestione delle sindromi di Ehlers-Danlos. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 18-19 Novembre 2016.
 81. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. Lezione I. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Roma, 8-9 Giugno 2017.
 82. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione II. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Roma, 8-9 Giugno 2017.
 83. Mosaicismi. VI Congresso SIDerP. Bologna, 12-14 Ottobre 2017.
 84. La palpebra... come spia di sindrome genetica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 17-18 Novembre 2017.
 85. Embriopatia della sequenza di Poland e patologie correlate. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 Novembre 2017.
 86. Patologie dell'aorta e dei tessuti connettivi. "Cardiomiopatie e malattie rare – approccio multidisciplinare e confronto con il territorio". San Giovanni Rotondo, 1-2 Dicembre 2017.
 87. Definizioni e terminologia dell'ipermobilità articolare ed orientamento terapeutico delle sindromi di Ehlers-Danlos. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Roma, 14-15 Novembre 2017.
 88. Difetti congeniti e terminologia in Genetica Clinica. Istituto CSS-Mendel, Roma, 9 Aprile 2018.
 89. Evidence-based medicine come esempio di Umanesimo moderno: l'esempio di Casa Sollievo della Sofferenza in ambito di Malattie Rare. Pastorale Socio Sanitaria "Generare Relazioni di Cura". Auditorium "Valentino Vailati", Manfredonia (Foggia), 18 Aprile 2018.
 90. La nuova nosologia: come descrivere i pazienti secondo i concetti più moderni. "Come perle" – Sindrome di Ehlers-Danlos "la disabilità invisibile". Licata, Teatro comunale Re Grillo, 11-12 Maggio 2018.
 91. Il mosaicismismo nell'era delle nuove tecnologie di analisi genomica: tradizione e innovazioni. Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. IX Edizione. Roma, Istituto CSS-Mendel, 13-14 Settembre 2018.
 92. Sindrome blefaro-cheilo-dentale. 57° Congresso Nazionale ADOI. Grosseto, 17-19

Ottobre 2018.

93. Acromie ed ipocromie congenite e sindromi correlate. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XIV giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 9-10 Novembre 2018.
94. Attualità in genetica: il mosaicismo cutaneo. La neurofibromatosi 1: aspetti clinici rilevanti in età pediatrica. San Giovanni Rotondo, Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, 17 Novembre 2018.
95. La diagnosi di una malattia rara raccontata da un genetista. La "care" di una malattia rara – medicina d'iniziativa. Taranto, Cittadella della Carità, 23 Marzo 2019.
96. Quali strumenti di diagnosi. La "care" di una malattia rara – medicina d'iniziativa. Taranto, Cittadella della Carità, 23 Marzo 2019.
97. Ruolo di Casa Sollievo della Sofferenza e della Piattaforma Provinciale Malattie Rare per le persone con patologie del neurosviluppo. Pastorale Socio Sanitaria – Evento Formativo 2019. Auditorium "Valentino Vailati", Manfredonia, 22 Maggio 2019.
98. La genetica dell'infertilità femminile. III Corso di Alta Formazione in Oncofertilità. Università Sapienza di Roma. Istituto S. Emilia de Vialar. Roma. 8 Novembre 2019.
99. Breve guida all'interpretazione del referto di genetica di nuova generazione. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XV giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 15-16 Novembre 2019.
100. Alberi genealogici, anamnesi, esami da chiedere. Corso Pre-Congressuale ONSP-SIMGePeD – XIII Congresso Nazionale SIMGePeD, IRCCS-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, 5-6-7 Dicembre 2019.
101. Tavola Rotonda – il ruolo di Casa Sollievo della Sofferenza nel panorama pugliese. Corso di aggiornamento sulle malattie rare di interesse epilettologico. Ospedale San Paolo, Bari. 17 Gennaio 2020.
102. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. IV Corso di Alta Formazione in Oncofertilità. Università Sapienza di Roma. Corso Online. Il Modulo. 3-26 Novembre 2020.
103. Condroadiplosie da FGR3 pathway. XXIII Congresso Nazionale SIGU. Corso Postcongressuale. Corso Online. 20 Novembre 2020.
104. Big data. La grande sfida della genetica e il modo migliore per affrontarla. Simposio - Digital health and care: la gestione delle patologie cardiovascolari rare nei momenti complessi. 52° Congresso Nazionale Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri. Palacongressi, Rimini, 26-28 Agosto 2021.
105. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. Corso di Alta Formazione in Oncofertilità 2021. Fondazione per la Medicina Personalizzata. Corso Online. Il Modulo. 3-25 Novembre 2021.
106. Approccio classificativo delle malformazioni vascolari nella pratica clinica e genetica. Corso teorico-pratico online. Malattie neurocutanee comuni e rare: primo update. Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani. FAD sincrona. 8 e 15 Ottobre 2021.
107. Patologie ereditarie del tessuto connettivo: novità. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVI giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 26-27 Novembre 2021.
108. Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie associate: come orientarsi nel vasto mondo dell'ipermobilità articolare. Corso FSC "Aggiornamenti di Genetica". ULSS2 Marca Trevigiana. Treviso, 10 Dicembre 2021.
109. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il Laboratorio di Genetica Medica tra presente e futuro". ASP Ragusa. Ragusa, sede AVIS, 26 Marzo 2022.
110. Dal sequenziamento di nuova generazione al referto: cosa attendersi dalla Genetica Medica dal decennio appena trascorso. XII Convegno ACAR – "Importanza della collaborazione, cooperazione e condivisione nel mondo delle malattie rare nell'era post-pandemia". Tirrenia, Gran Hotel Continental, 22-24 Aprile 2022.
111. L'esame genetico: cosa richiedere e come leggerlo. Genetica e Malattie Renali. III Webinar monotematico Web SInePe chiama SIMGePeD (virtual meeting). 7 Giugno 2022.
112. Innovazioni e complessità nella diagnostica delle sindromi con ossa fragili. Approccio integrato alla salute dell'osso in età pediatrica. Bari, The Nicolaus Hotel, 1 Ottobre 2022.
113. Interpretazione clinica delle varianti genetiche. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 11-12 Novembre 2022.
114. Genetica medica: la scienza al servizio della persona con malattia rara. Incontro intergruppo. Rotary Club Bari Ovest, Grand Hotel delle Nazioni, Bari, 24-11-2022.
115. Alberi genealogici, anamnesi, esami da chiedere. XV Congresso Nazionale SIMGePeD. Sessione: Sindromologia – seconda parte. Best Western Plus Hotel Universo. Roma, 1-3 Dicembre 2022.
116. Malformazione di Chiari, ipermobilità articolare e sindromi di Ehlers-Danlos. La Chiari e il suo mondo – Associazione AISMAC. Collegio internazionale Seraphicum. Roma 15 Aprile

- 2023.
117. Quali esami genetici richiedere e come interpretarli. HOT TOPICS: malattie dell'osso in età pediatrica – nuove frontiere diagnostiche e terapeutiche. Sapienza Università di Roma. Roma, 15-16 Settembre 2023.
 118. Approccio pratico all'interpretazione clinica delle varianti secondo lo ACMG. Seminari della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università di Siena. Siena, 20 Settembre 2023.
 119. Mosaicismo cutaneo: dall'osservazione al laboratorio. Seminari della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università di Siena. Siena, 20 Settembre 2023.
 120. Il ruolo della Genetica Medica nel percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale del bambino con sospetta patologia ereditaria dello scheletro. Hormones 2023 – V edizione: the cutting edge. Spazio Murat. Bari, 29-30 Settembre 2023.
 121. Percorso nella Breast Unit: consulenza genetica oncologica. Seminari di Senologia 2023. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 4 Ottobre 2023.
 122. Patologie monogeniche della cornea e laboratorio di genetica. Cornea e altro. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 6 Ottobre 2023.
 123. Varianti di significato incerto in diagnostica: come orientarsi? "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Roma, 10-11 Novembre 2023.
 124. Iperlassità sindromiche. Italian Medical Genetics Academy 2023 – sessione "Displasie Ossee". Webinar Live, 16 Novembre 2023.
 125. La sindrome da iperlassità articolare. XVI Congresso Nazionale SIMGePeD. Centro Congressi Europa, Roma, 14-16 Dicembre 2023.
 126. Ipermobilità articolare, sindromi di Ehlers-Danlos e lipedema. Corso di alta formazione – Lipedema Diagnosi e Terapie – Esperienze Internazionali a Confronto. Milano 22-25 Febbraio 2024.
 127. Malattie rare del connettivo: cosa c'è di nuovo. Simposio Cavalieri. IRCCS-Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Roma 2 Marzo 2024.
 128. Inquadramento clinico e genetico dell'ipermobilità articolare. Malattie genetiche: dalla diagnosi al trattamento. SIGU Veneto – Università di Padova. Padova, 12 Marzo 2024.
 129. NGS nei disordini Mendeliani: innovazioni tecnologiche o cambio di paradigma? Patologia Feto-Placentare: Terzo Incontro. AO San Camillo-Forlanini 4 Maggio 2024.
 130. Ottimizzazione dell'output del dato "short reads" NGS ai fini diagnostici nel laboratorio di Genetica Medica. La Genetica Medica in Puglia e Basilicata: insieme per guardare al futuro (II edizione). Hotel Salina, Taranto 24 Maggio 2024.

RELAZIONI AD INVITO IN CONGRESSI/CORSI INTERNAZIONALI O ESTERI

1. Specific issues on genetics of genodermatoses. "Genodermatoses: basic concepts on clinical approach, diagnostic procedures and genetic counseling". IDI-IRCCS (Roma, Italia), 21-22 Novembre 2007.
2. The Ehlers-Danlos syndromes: classification, clinical features, diagnostic approach and management. "Practical course on clinical and laboratory diagnostic procedures and management of selected genodermatoses". IDI-IRCCS (Roma, Italia), 9-11 Aprile 2008.
3. From genetics to clinics - hypermobility and extra-articular manifestations and their impact on treatment: an Italian contribution. Colloque Médical International Francophone – Les traitements du syndrome d'Ehlers-Danlos: avancées & prospective. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 7 Marzo 2015.
4. Clinical assessment of joint hypermobility and management of related symptoms. "Course on collagenopathies". Istituto Ortopedico Rizzoli (Bologna), 17-19 Marzo 2015.
5. Clinical cases of patients with the Ehlers-Danlos syndrome. "Course on collagenopathies". Istituto Ortopedico Rizzoli (Bologna), 17-19 Marzo 2015.
6. Joint hypermobility and its clinical presentations: an Italian experience. "London & SE Hypermobility Club". London University College (London, UK), 4 Giugno 2015.
7. Natural history. "Managing the complex patient with Ehlers-Danlos syndrome" at the 65th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (Baltimore, Maryland, US), 6-10 Ottobre 2015.
8. Joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome: an Italian experience. I Simposium Internacional de Familiares y Afectados de Ehlers-Danlos (Murcia, Spagna), 17 Ottobre 2015.
9. Joint hypermobility and Ehlers-Danlos syndromes: an updated critique. UPEC - Certificat d'université Syndrome d'Ehlers-Danlos. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 18 Marzo 2016.
10. L'Italie. Les orientations thérapeutiques, face au SED, en Europe et en Amérique du sud. 2^{ème} Colloque International Francophone – Les Traitements du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 19 Marzo 2016.

11. The future of EDS hypermobility. Ehlers-Danlos Society International Symposium. TKP New York Conference Center (New York, USA). 4 Maggio 2016.
12. Hypermobilité articulaire généralisée, syndrome de l'hypermobilité et la perspective italienne. A.M.S.E.D. – Génétique. 2ème Congrès International Syndromes d'Ehlers-Danlos. (Lione, Francia). 30 Settembre 2016.
13. Multidisciplinary diagnostic and therapeutic approach to the Ehlers-Danlos patient. EDS Awareness (www.chronicpainpartners.com), su <http://www.chronicpainpartners.com/webinar/webinar-multidisciplinary-approach-to-eds-patient/>. 22 Novembre 2016. Webinar.
14. Towards a novel classification for individuals with joint hypermobility. Colloquio internazionale – Syndrome d'Ehlers-Danlos, 3ème édition. Université Paris Descartes – Salle Giroud (Parigi, Francia). 25 Marzo 2017.
15. Molecular bases and genetic investigations in aortopathies in the GUCH patient. 2nd International Symposium on Grown-Up Congenital Heart Disease. Columbus Hotel (Roma, Italia). 27 Maggio 2017.
16. Joint Hypermobility and Related Spectrum Disorders: Terminology and Classification. 19-XXIX ASAP Chiari & Syringomyelia Conference. South Nassau Community Hospital (New York, USA). 23 Luglio 2017.
17. Definición y nueva terminología para la hiper movilidad articular y trastornos relacionados. ANSEDH 1a Escuela Internacional de los Síndromes de Ehlers-Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías. Univesità di Murcia (Murcia, Spagna). 27 Ottobre 2017.
18. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. The European Ehlers-Danlos syndromes conference (for medical professionals). Crowne Plaza Hotel (Maastricht, The Netherlands). 6 Aprile 2018.
19. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. The European Ehlers-Danlos syndromes conference (for people with EDS). Crowne Plaza Hotel (Maastricht, The Netherlands). 7 Aprile 2018.
20. Introduction. Session IV: hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. International Symposium on the Ehlers-Danlos syndromes – interaction and signaling: recurrent themes in the molecular mechanisms of EDS. Ghent, Belgium. 26-29 Settembre 2018.
21. Associated Ehlers-Danlos syndromes. Consensus Conference on Chiari malformation & syringomyelia – the lesson learned in ten years (2009-2019). NH President Hotel. Milan, 11-13 Novembre 2019.
22. Use cases from Undiagnosed Diseases Network International. International Course – Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. Rome, 27-29 Aprile 2020 (virtual meeting).
23. Hypermobile EDS and hypermobility spectrum disorders: what is the difference? ERN ReCONNECT webinars on Ehlers-Danlos syndrome. 10 Settembre 2020 (webinar at: <https://reconnect.ern-net.eu/webinar/>) (virtual meeting).
24. Faculty Member e autore del modulo 40 (joint hypermobility and related disorders) – EULAR online courses on rheumatic diseases su https://esor.eular.org/totara/catalog/index.php?catalog_cat_browse=74&orderbykey=feature&itemstyle=narrow. Edizione 2020.
25. The natural history of pain progression from childhood to adulthood: Experiences from an Italian clinic. EDS ECHO event series: Pain Management – A European perspective. 24 Aprile 2021 (virtual meeting).
26. Beyond chronic pain and fatigue - The role of autonomic dysfunction and psychological concerns in complex cases. Session: multiple issues in connective tissues - More than 'just' Hypermobility. EULAR 2021 Virtual Congress. 5 Giugno 2021 (virtual meeting).
27. The role of bed-bench interactions for reporting NGS data in the clinical context and genetic counseling. Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era. European Joint Programme Rare Diseases, 3rd Training Course. Istituto Superiore di Sanità, Roma, 27-29 Ottobre 2021 (virtual meeting).
28. EDS Sub-Types. Fourth International Congress of Joint Hypermobility, Ehlers-Danlos Syndrome and Pain. Brazil 5-7 Novembre 2021 (virtual meeting).
29. Clinical and Genetic Approach to JH: from the Symptom to the Syndrome. Fourth International Congress of Joint Hypermobility, Ehlers-Danlos Syndrome and Pain. Brazil 5-7 Novembre 2021 (virtual meeting).
30. Next-generation sequencing and variant interpretation in rare diseases: a survival guide for paediatric pathologists. V Update Course in Paediatric & Perinatal Pathology. International Paediatric Pathology Association. Rome, 22-24 June 2022.
31. Refreshing general concepts on EDS/HSD. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.

32. Joint hypermobility in children: an overview. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.
33. Developmental mosaicism in human skin disorders: a primer for the medical scientist. ERN SKIN webinars. 31 Gennaio 2023 (<https://ern-skin.eu/webinars/>).
34. Joint hypermobility in children. ERN ReCONNET webinars. 5 Aprile 2023 (<https://reconnet.ern-net.eu/webinar/>).
35. Human-machine interaction for the achievement of effective clinical reporting in routine diagnostics of rare monogenic disorders: the importance of the right tools! Corporate Satellites – Agilent Technologies. 56th European Human Genetics Conference. Glasgow, United Kingdom, 10th June 2023.
36. Variants of uncertain significance. The Ehlers-Danlos Society - Genetically defined Ehlers-Danlos syndromes: strategies & solutions for unmet needs. Ghent, Belgium, 30th-31st August 2023.
37. Is genetic testing always superfluous in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder? ERN ReCONNET webinars. 15 Maggio 2024 (<https://reconnet.ern-net.eu/webinar/>).

LETTURE MAGISTRALI

1. Sindrome di Ehlers-Danlos e... dintorni. VII Simposio di Dermatologia "Rino Cavalieri". IRCCS-Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Roma. 22-23 Febbraio 2019.

MODERATORE IN CONGRESSI/CORSI

1. La presa in carico della coppia infertile: la problematica clinica, genetica ed etica. Prima sessione. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia). 28 Aprile 2017.
2. Malattie genetiche da difetti dell'apparato epigenetico: le cromatinopatie. Prima Sessione. The Nicolaus Hotel Conference & Events, Bari. 8-9 Maggio 2017.
3. Sessione Parallela: sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. XX Congresso Società Italiana di Genetica Umana. Napoli 15-17 Novembre 2017.
4. Valutazione funzionale. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 Novembre 2017.
5. Terapia chirurgica ricostruttiva delle malformazioni caratteristiche della SDP. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 Novembre 2017.
6. Sessione II: sindromi di Ehlers-Danlos nella Regione Lazio: esperienza dei centri clinici coinvolti. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Roma, 14-15 Novembre 2017.
7. Tavola rotonda: aspetti pratici di gestione clinico-diagnostica e organizzativa. Il diabete monogenico nel paziente pediatrico e adulto. IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 23 Marzo 2018.
8. Il Sessione: varianti strutturali in regioni non esoniche, ed altro ancora. Interpretazione interattiva di casi emblematici. Corso avanzato di cito-genetica costituzionale ed acquisita. Grandangolo in Genetica Medica. Istituto CSS-Mendel, Roma, 19-20 Settembre 2019.
9. Presidente per la IV Sessione: genotipo, fenotipo e diagnostica. V Convegno A.Me.Ge.P. Domenico Campanella "Malattie rare: dalla diagnostica alle prospettive terapeutiche". Sala Convegni Torre Cintola, Monopoli, 4-5 Ottobre 2019.
10. Focus su: Displasia Fibrosa. 1° Congresso Nazionale Osteopatie Metaboliche – Nuove Frontiere Diagnostiche e Terapeutiche. Clinica Pediatrica, Policlinico Umberto I, Roma, 13-15 Dicembre 2019.
11. Progress in understanding the treatment of rare diseases. Liver, COVID-19 and more. IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Aula Fra Agostino Daniele Santuario Padre Pio, San Giovanni Rotondo, 12-13 Luglio 2021.
12. Session I – Opening. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.
13. Quarta sessione: Hot Topics in Epatologia. NAFLD/NASH and beyond. San Giovanni Rotondo (FG), 3-4 Ottobre 2022.
14. Sessione: genetica e neuroradiologia. I Corso Teorico-Pratico di Base – Diagnosi e Terapia dell'Epilessia. Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 18-19 Aprile 2024.

ATTIVITA' ORGANIZZATIVA

1. Membro del Comitato Scientifico. XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Medica. Stazione Marittima, Napoli, 15-17 Novembre 2017.

2. Responsabile Scientifico. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Roma, 14-15 Novembre 2017.
3. First European Consensus Meeting on the Diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes and related disorders. Roma, 6 Settembre 2019.
4. Membro del Comitato Scientifico e Organizzativo. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

RIASSUNTO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE PEER-REVIEWED (vedi sotto per dettaglio)

Articoli su riviste *peer-reviewed* indicizzate su *Pubmed*: 237 (72 come primo, 40 come ultimo o corresponding author, 10 come unico autore)

Citations (Scopus - Author ID:22833426900): 10.736

H-index (Scopus) [2003 ad ora]: 43 (42 excluded self-citations)

H-index 10-years (Scopus) [2015-2024]: 32 (30 excluded self-citations)

FINANZIAMENTI/CLINICAL TRIALS

- | | |
|------|--|
| 2018 | <i>Site Principal Investigator</i> . Treat_CCM: propranololo nelle malformazioni cavernose cerebrali (clinical trial no-profit approvato AIFA). Sponsor e coordinatori: Istituto Mario Negri e Istituto di Oncologia Molecolare FIRC (Milano). Leader del progetto: dr. Roberto Latini e prof.ssa Elisabetta Dejana (clinicaltrials.gov: NCT03589014). |
| 2020 | <i>Coordinatore Scientifico (PI)</i> . Malattie non diagnosticate in Puglia: istituzione di un centro di riferimento di rilevanza regionale per la ricerca delle malattie rare senza diagnosi, dalla diagnosi al counseling genetico per l'orientamento alle cure. Finanziamento: 70.000 euro. Ente Finanziatore: Regione Puglia [bando competitivo]. Durata: 2 anni. |
| 2022 | <i>Coordinatore Scientifico (PI)</i> . "Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder. Finanziamento: 50.000 euro. Ente Finanziatore: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale (APS). Durata: 1 anno. |
| 2022 | <i>Coordinatore Scientifico (PI)</i> . A cost-effective multi-OMICs strategy for the diagnosis of rare Mendelian disorders by integrating data from exome, whole-transcriptome and low-pass genome sequencing in Medical Genetics outpatient clinics (RF-2021-12373524). Finanziamento: 450.000 euro. Ente Finanziatore: Ministero della Salute [bando competitivo]. Durata: 3 anni. |
| 2024 | <i>Coordinatore Scientifico (PI)</i> . EUCARDIS: Empowering mUltidimensional diagnostics and molecular prognostication of primary CARDIomyopathies and heart rhythm disorderS (PNRR-MCNT2-2023-12377305). Finanziamento: 1.000.000 euro. Ente Finanziatore: Ministero della Salute [bando competitivo]. Durata: 2 anni. |
| 2024 | <i>Coordinatore Scientifico (PI)</i> . Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder [prosecuzione del progetto]. Finanziamento: 50.000 euro. Ente Finanziatore: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale (APS). Durata: 1 anno. |

ATTIVITA' DI REVISORE ED EDITORIALE

Reviewer ad hoc per riviste nazionali ed internazionali (#94)

Acta Dermato-Venereologica, Acta Stomatologica Croatica, African Journal of Internal Medicine, American Journal of Medical Genetics Part A, **American Journal of Human Genetics**, American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics, American Journal of Perinatology Reports, Annals of Human Genetics, Annals of Maxillofacial Surgery, Annals of Medical and Health Sciences Research, Annals of Tropical Paediatrics, Anthropology, Archives of Dermatological Research, Austin Journal of Dermatology, Balkan Journal of Medical Genetics, Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology, BMC Dermatology, BMC Medical Genetics, BMC Musculoskeletal Disorders, BMC Neurology, **British Journal of Dermatology**, **British Journal of Obstetrics and Gynecology**, **British Medical Journal**, Case Reports in Oncological Medicine, Clinical Case Reports, Clinical and Experimental Dermatology, **Clinical Genetics**, Clinical Rheumatology, Cold Spring Harbor Molecular Case Studies,

Digestive Surgery, Disability and Rehabilitation, European Journal of Dermatology, **European Journal of Human Genetics**, European Journal of Internal Medicine, European Journal of Medical Genetics, European Journal of Pediatric Dermatology, Frontiers in Genetics, Frontiers in Pediatrics, Future Oncology, Genes (Basel), **Genetics in Medicine**, Giornale Italiano di Dermatologia e Venereologia, Hereditary Genetics: Current Research, **Human Genetics**, **Human Molecular Genetics**, **Human Mutation**, Indian Journal of Dental Research, Insulin, International Journal of Educational Policy Research and Review, International Journal of Oral Science, Italian Journal of Pediatrics, Klinische Pädiatrie, Journal der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft, Journal of Clinical and Experimental Dermatology, Journal of Clinical Image Science, Journal of Clinical Neonatology, Journal of Clinical Sleep Medicine, Journal of Depression and Anxiety, Journal of Dermatological Science, **Journal of Investigative Dermatology**, Journal of Human Genetics, **Journal of Internal Medicine**, **Journal of Medical Genetics**, Journal of Medicine and Medical Sciences, Journal of Neonatal Biology, Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology, Journal of Pediatric Epilepsy, Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine, Journal of Pediatrics, Journal of Postgraduate Medicine, Journal of Primatology, Journal of Research in Nursing and Midwifery, Journal of Sports Medicine and Doping Studies, Journal of Women's Health, Issues & Care, Medical Hypotheses, Molecular Genetics & Genomic Medicine, Neurogastroenterology and Motility, North American Journal of Medical Sciences, Obstetric Medicine, Orphanet Journal of Rare Diseases, Paediatrics and International Child Health, Pan African Medical Journal, Paediatric Dermatology, Pain Medicine, Pediatric Research, Prenatal Diagnosis, Rheumatology Reports, Scandinavian Journal of Rheumatology, SOJ Neurology, **The Lancet Gastroenterology & Hepatology**, World Journal of Medical Genetics, World Journal of Psychiatry, World Journal of Rheumatology.

Reviewer per capitoli di libri

1. Versmissen J, van Lennep JR, Eric Sijbrands JG. Clinical aspects of transgenerational epigenetics. In "Transgenerational Epigenetics". Editore: Trygve Tollefsbol. Elsevier, 2014.
2. Jiménez-Chillaron JC, Díaz R, Ramón-Krauel M, Ribó S. Transgenerational epigenetic inheritance of type 2 diabetes. In "Transgenerational Epigenetics". Editore: Trygve Tollefsbol. Elsevier, 2014.

Reviewer per progetti di ricerca

1. Applicant: Dr Asma Fikree. Titolo del progetto: Investigating the role of connective tissue in gastrointestinal disease. Istituto proponente: Barts and the London School of Medicine and Dentistry. MRC Clinical Research Training Fellowship Application (2010), Medical Research Council, United Kingdom.
2. Applicants: Dr. Cecilia Giunta e Dr. Marianne Rohrbach. Titolo del progetto: Molecular Basis and Pathology of Connective Tissue Disorders. Istituto proponent: Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung. Swiss National Science Foundation (2016).
3. Member of the panel of reviewers for the Annual Grant Funding Program of the Ehlers-Danlos Society, 2018-2019.

Reviewer per pagine web in siti scientifici

1. "VACTERL association". National Organization for Rare Disorders (2009, 2012, 2015). Danbury, Connecticut, US. At: <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/486/viewFullReport>.
2. "Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1010.
3. "Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1366.
4. "Ectodermal dysplasia syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=79373.
5. "Schopf-Schulz-Passarge syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=50944.
6. "Ehlers-Danlos syndrome". OrphanAnaesthesia. Erlangen, Germany (2013). Downloadable at: http://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/cat_view/61-rare-diseases/60-published-guidelines/89-ehlersdanlos-syndrome.html.
7. "Cooks syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1487.

Membro di editorial board

Clinical Dysmorphology

Guest editor

ONORIFICENZE E PUBBLICAZIONI

PREMI

1. Premio SIGU per giovani ricercatori. Società Italiana di Genetica Umana. VII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Pisa, 13-15 ottobre 2004.
2. 2015 John M. Opitz Young Investigator Award con l'articolo intitolato "Nosology and Inheritance Pattern(s) of Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: A Study of Intrafamilial and Interfamilial Variability in 23 Italian Pedigrees", American Journal of Medical Genetics, Part A 164A: 3010-3020, 2014. American Journal of Medical Genetics. 15 Settembre 2015.
3. Premio "Eccellenze in Sanità" 2016, sezione aziendale, settore: "Ricerca scientifica biomedica". Fondazione San Camillo. Roma, Maxxi, 24 Maggio 2016.
4. Primo Premio in Memoria di Leopoldo Zelante. Casa Solievo della Sofferenza & MAGI-Onlus. San Giovanni Rotondo, IRCCS Casa Solievo della Sofferenza, 18 Giugno 2016.
5. Researcher of the Year. Ehlers-Danlos Society. 1 Agosto 2019.

PATOLOGIE CON EPONIMO

Castori syndrome o eccrine nevus of the Castori type. In: Happle R. *Mosaicism in human skin.* Springer-Verlag 2014: Berlino, Germania. Pagine 86 e 90.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Articoli peer-reviewed indicizzati su pubmed

1. Brancati F, Valente EM, Castori M, Vanacore N, Sessa M, Galardi G, Berardelli A, Bentivoglio AR, Defazio G, Girlanda P, Abbruzzese G, Albanese A, Dallapiccola B; Italian Movement Disorder Study Group. Role of the dopamine D5 receptor (DRD5) as a susceptibility gene for cervical dystonia. **J Neurol Neurosurg Psychiatry** 2003; 74(5): 665-666.
2. Brancati F, Valente EM, Sarkozy A, Feher J, Castori M, Del Duca P, Mingarelli R, Pizzuti A, Dallapiccola B. A locus for autosomal dominant keratoconus maps to human chromosome 3p14-q13. **J Med Genet** 2004; 41(3): 188-192.
3. Castori M, Valente EM, Donati MA, Salvi S, Fazzi E, Procopio E, Galluccio T, Emma F, Dallapiccola B, Bertini E; Italian MTS Study Group. NPHP1 gene deletion is a rare cause of Joubert syndrome related disorders. **J Med Genet** 2005; 42(2): e9.
4. Valente EM, Marsh SE, Castori M, Dixon-Salazar T, Bertini E, Al-Gazali L, Messer J, Barbot C, Woods CG, Boltshauser E, Al-Tawari AA, Salpietro CD, Kayserili H, Sztriha L, Gribaa M, Koenig M, Dallapiccola B, Gleeson JG. Distinguishing the four genetic causes of Jouberts syndrome-related disorders. **Ann Neurol** 2005; 57(4): 513-519.
5. Castori M, Valente EM, Clementi M, Tormene AP, Brancati F, Caputo V, Dallapiccola B. A novel locus for autosomal dominant cone and cone-rod dystrophies maps to the 6p gene cluster of retinal dystrophies. **Invest Ophthalmol Vis Sci** 2005; 46(10): 3539-3544.
6. Brancati F, Castori M, Mingarelli R, Dallapiccola B. Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II) complicated by stroke: clinical report and review of cerebral vascular anomalies. **Am J Med Genet A** 2005; 139(3): 212-215.
7. Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL, Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: an update. **Clin Genet** 2005; 68(6): 477-486.
8. Castori M, Brancati F, Scanderbeg AC, Dallapiccola B. Hypochondrogenesis. **Pediatr Radiol** 2006; 36(5): 460-461.
9. Valente EM, Brancati F, Silhavy JL, Castori M, Marsh SE, Barrano G, Bertini E, Boltshauser E, Zaki MS, Abdel-Aleem A, Abdel-Salam GM, Bellacchio E, Battini R, Cruse RP, Dobyns WB, Krishnamoorthy KS, Lagier-Tourenne C, Magee A, Pascual-Castroviejo I, Salpietro CD, Sarco D, Dallapiccola B, Gleeson JG; International JSRD Study Group. AHI1 gene mutations cause specific forms of Joubert syndrome-related disorders. **Ann Neurol** 2006; 59(3): 527-534.
10. Valente EM, Silhavy JL, Brancati F, Barrano G, Krishnaswami SR, Castori M, Lancaster MA, Boltshauser E, Boccone L, Al-Gazali L, Fazzi E, Signorini S, Louie CM, Bellacchio E; International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group; Bertini E, Dallapiccola B, Gleeson JG. Mutations in CEP290, which encodes a centrosomal protein, cause pleiotropic forms of Joubert syndrome. **Nat Genet** 2006; 38(6): 623-625.
11. Castori M, Brancati F, Rinaldi R, Adami L, Mingarelli R, Grammatico P, Dallapiccola B. Antenatal presentation of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS). **Am J Med Genet A** 2006; 140(14): 1573-1579.
12. Castori M, Brancati F, Mingarelli R, Mundlos S, Dallapiccola B. A novel patient with Cooks

- sindrome supports splitting from "classic" brachydactyly type B. **Am J Med Genet A** 2007; 143(2): 195-199.
13. Castori M, Ceccarini C, Castiglia D, Ruggeri S, Dallapiccola B, Zambruno G. Delayed diagnosis of dyskeratosis congenita (DKC) in a 40-year-old female with multiple head and neck squamous cell carcinomas. **Br J Dermatol** 2007; 156(2): 406-408.
 14. Castori M, Douzgou S, Silvestri E, Encha-Razavi F, Dallapiccola B. Reassessment of holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma (HDH) association. **Am J Med Genet A** 2007; 143(3): 277-284.
 15. Castori M, Evelina S, Nunnari J, Grammatico P, Dallapiccola B. A triploid fetus further expands etiological heterogeneity in holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma. **Am J Med Genet A** 2007; 143(12): 1391-1393.
 16. Castori M, Floriddia G, De Luca N, Pascucci M, Ghirri P, Boccaletti V, El-Hachem M, Zambruno G, Pastiglia D. Herlitz junctional epidermolysis bullosa: laminin-5 mutational profile and carrier frequency in the Italian population. **Br J Dermatol** 2008; 158(1): 38-44.
 17. Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, Caponetti A, Assumma M, Grammatico P. Pai syndrome: first patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2007; 79: 673-679.
 18. Castori M, Palka C, Brancati F, Mingarelli R, Dallapiccola B. Reticulate vascular lesions and a large head. **Pediatr Dermatol** 2007; 24(5): 555-556.
 19. Bernardini L, Castori M, Capalbo A, Molini V, Mingarelli R, Simi P, Bertuccelli A, Novelli A, Dallapiccola B. Syndromic Craniosynostosis due to Complex Chromosome 5 Rearrangement and MSX2 Gene Triplication. **Am J Med Genet A** 2007; 143(24): 2937-2943.
 20. Castori M, Majore S, Romanelli F, Didona B, Grammatico P, Zambruno G. Association of Segmental Neurofibromatosis 1 and Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum in a 24-Year-Old Female. **Eur J Dermatol** 2008; 18(1): 22-25.
 21. Castori M, Rinaldi R, Angelo C, Zambruno G, Grammatico P, Happle R. Phacomatosis cesioflammea with unilateral lipomatosis. **Am J Med Genet A** 2008; 146: 492-495.
 22. Castori M, Rinaldi R, Capocaccia P, Roggini M, Grammatico P. VACTERL association and maternal diabetes: a possible causal relationship? **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2008; 82: 169-172.
 23. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, Grammatico P. Tibial developmental field defect is the most common lower limb malformation pattern in VACTERL association. **Am J Med Genet A** 2008; 146: 1259-1266.
 24. Castori M, Floriddia G, Pisaneschi E, Covaciu C, Paradisi M, Torrente I, Castiglia D. Complete Maternal Isodisomy Causing Reduction to Homozygosity for a Novel LAMB3 Mutation in Herlitz Junctional Epidermolysis Bullosa. **J Dermatol Sci** 2008; 51: 58-61.
 25. Castori M, Covaciu C, Rinaldi R, Grammatico P, Paradisi M. A rare cause of syndromic hypotrichosis: Nicolaides-Baraitser syndrome. **J Am Acad Dermatol** 2008; 5 (supplement 1): S92-98.
 26. Castori M, Ruggieri S, Giannetti L, Annessi G, Zambruno G. Schöpf-Schulz-Passarge Syndrome: Further Delineation of the Phenotype and Genetic Considerations. **Acta Derm Venereol** 2008; 88(6): 607-612.
 27. Castori M, Madonna S, Giannetti L, Floriddia G, Milioto M, Amato S, Castiglia D. Novel CTSC Mutations in a Papillon-Lefevre Patient with Recurrent Pyoderma and Minimal Oral and Palmo-Plantar Involvement. **Br J Dermatol** 2009; 160(4): 881-883.
 28. Castori M, Majore S, Binni F, Grammatico P. Paradoxical Association of Extensive Nevus Flammeus together with Unilateral Lower Limb and Breast Hypoplasia. **Am J Med Genet A** 2009; 149A: 266-267.
 29. Castori M, Covaciu C, Paradisi M, Zambruno G. Clinical and Genetic Heterogeneity in Keratosis Follicularis Spinulosa Decalvans. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 53-58.
 30. Castori M, Rinaldi R, Barboni L, Tanzilli P, Bamshad M, Grammatico P. Juvenile macular dystrophy and forearm pronation-supination restriction presenting with features of distal arthrogryposis type 5. **Am J Med Genet A** 2009; 149A: 482-486.
 31. Castori M, Castiglia D, Passarelli F, Paradisi M. Bazex-Dupré-Christol syndrome: an ectodermal dysplasia with skin appendage neoplasms. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 250-255.
 32. Zhang Y, Castori M, Ferranti G, Paradisi M, Wordsworth BP. Novel and Recurrent Germline LEMD3 Mutations Causing Buschke-Ollendorff Syndrome and Osteopoikilosis but Not Isolated Melorheostosis. **Clin Genet** 2009; 75(6): 556-561.
 33. Castori M, Silvestri E, Pedace L, Marseglia G, Tempera A, Antignoni I, Torricelli F, Majore S, Grammatico P. Fontaine-Farriaux syndrome: a recognizable craniosynostosis syndrome with nail, skeletal, abdominal and central nervous system anomalies. **Am J Med Genet A** 2009; 149A(10): 2193-2199.
 34. Pedace L, Castori M, Binni F, Pingi A, Grammatico B, Scommegna S, Majore S,

- Grammatico P. A novel heterozygous SOX2 mutation causing anophthalmia/microphthalmia with genital anomalies. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 272-276.
35. Castiglia D*, Castori M*, Pisaneschi E, Sommi M, Covaciu C, Zambruno G, Fischer J, Magnani C. Trisomic Rescue Causing Reduction to Homozygosity for a novel ABCA12 Mutation in Harlequin Ichthyosis. **Clin Genet** 2009; 76(4): 392-397. *: **questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto.**
 36. Castori M, Barboni L, Duncan PJ, Paradisi M, Laino L, De Bernardo C, Robinson DO, Grammatico P. Darier Disease, Multiple Bone Cysts and Aniridia due to Double De Novo Heterozygous Mutations in ATP2A2 and PAX6. **Am J Med Genet A** 2009; 149A(8): 1768-1772.
 37. Ricerca BM, Radio FC, De Marinis L, De Bernardo C, Castori M, Sacco E, Grammatico P, Majore S. Natural History of TFR2-Related Hereditary Hemochromatosis in a 47-year-old Italian Patient. **Eur J Haematol** 2009; 83(5): 494-496.
 38. Binni F, Antogni I, De Simone P, Majore S, Silipo V, Crisi A, Amantea A, Pacchiarini D, Castori M, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P. Novel and Recurrent p14ARF Mutations in Italian Familial Melanoma. **Clin Genet** 2010; 77: 581-586.
 39. Castori M. Holoprosencephaly-diencephalic hamartoma: sequence or pleiotropy? **Am J Med Genet A** 2010; 152(1): 264-266.
 40. Castori M, Annessi G, Castiglia D, Buffa V, Paradisi A, Cascone P, Zambruno G, Grammatico P, Paradisi M. Systematized organoid epidermal nevus with eccrine differentiation, multiple facial and oral congenital scars, gingival synechiae and blepharophimosis: a novel epidermal nevus syndrome. **Am J Med Genet A** 2010; 152(1): 25-31.
 41. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Quality of life in the classic and hypermobility types of Ehlers-Danlos syndrome. **Ann Neurol** 2010; 67: 145-146.
 42. Castori M, Camerota F, Celletti C, Danse C, Santilli V, Saraceni VM, Grammatico P. Natural History and Manifestations of the Hypermobility Type Ehlers-Danlos Syndrome, a Pilot Study on 21 Patients. **Am J Med Genet A** 2010; 152A(3): 556-564.
 43. Covaciu C, Castori M, De Luca N, Ghirri P, Nunnipieri A, Ragone G, Zambruno G, Castiglia D. Lethal autosomal recessive epidermolytic ichthyosis due to a novel donor splice-site mutation in KRT10. **Br J Dermatol** 2010; 162: 1384-1387.
 44. Gucev Z, Castori M, Tasic V, Popjordanova N, Hasani A. A patient with unilateral tibial aplasia and accessori scrotum: a pure coincidence or nonfortuitous association? **Case Report Med** 2010; 2010: 898636.
 45. Castori M, Laino L, Briganti V, Pedace L, Zampini A, Marconi M, Grammatico B, Buffone E, Grammatico P. Jejunal Atresia and Anterior Chamber Anomalies: Further Delineation of the Strømme Syndrome. **Eur J Med Genet** 2010; 53: 149-152.
 46. Castori M, Silvestri E, Cappellacci S, Binni F, Scassellati Sforzolini G, Grammatico P. Sirenomelia and VACTERL Association in the Offspring of a Woman with Diabetes. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 1803-1807.
 47. Castori M, Valiante M, Ritelli M, Preziosi N, Colombi M, Paradisi M, Grammatico P. Palmoplantar Keratoderma, Pseudo-ainhum and Universal Atrichia: a New Patient and Review of the Palmoplantar Keratoderma-Congenital Alopecia Syndrome. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 2043-2047.
 48. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility and Excess of Affected Females: Possible Mechanisms and Perspectives. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 1406-1408.
 49. Castori M, Cascone P, Valiante M, Laino L, Iannetti G, Hennekam RCM, Grammatico P. Elsayh-Waters Syndrome: Evidence for Autosomal Recessive Inheritance. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 2810-2815.
 50. Castori M, Castiglia D, Brancati F, Foglio M, Heath S, Floriddia G, Madonna S, Fischer J, Zambruno G. Two Families Confirm Schopf-Schulz-Passarge Syndrome as a Discrete Entity within the WNTA10 Phenotypic Spectrum. **Clin Genet** 2011; 79: 92-95.
 51. Montesu MA, Castori M, Masala MV, Lissia A, Cottoni F. Palmoplantar Keratoderma in Keratosis Follicularis Spinulosa Decalvans. **Eur J Dermatol** 2010; 20: 850-852.
 52. Celletti C, Camerota F, Castori M, Grammatico P, Padua L. Neuropathic Pain is a Common Feature in Ehlers-Danlos Syndrome. **J Pain Symptom Manage** 2011; 41: e2-4.
 53. Castori M, Paradisi A. Pachydermodactyly with Mild Features of Heritable Connective Tissue Disorder and no Sign of Emotional Distress. **Clin Exp Dermatol** 2011; 36: 690-692.
 54. Castori M, Cascone P, Brinelli M, Iannetti G, Grammatico P. The Nosology of Richieri-Costa/Guion-Almeida Syndrome(s). **Am J Med Genet A** 2011; 155: 398-402.
 55. Pedace L, Castiglia D, De Simone P, Castori M, De Luca N, Amantea A, Binni F, Majore S, Cozzolino AM, De Bernardo C, Zambruno G, Catricalà C, Grammatico P. AXIN2 Germline Mutations Are Rare in Familial Melanoma. **Genes Chromosomes Cancer**

- 2011; 50: 370-373.
56. Celletti C, Castori M, Galli M, Rigoldi C, Grammatico P, Albertini G, Camerota F. Evaluation of Balance and Improvement of Proprioception by Repetitive Muscle Vibration in a 15-Year-Old Girl with Joint Hypermobility Syndrome. **Arthritis Care & Research** 2011; 63: 775-779.
 57. Pedace L, Barboni L, Amantea A, Zambruno G, Preziosi N, Benedicenti F, Boni S, De Brasi D, Panetta C, Ferraro C, De Bernardo C, Castori M, Grammatico P. Molecular Characterization of 11 Italian Patients with Darier Disease. **Eur J Dermatol** 2011; 21: 334-338.
 58. Laine CM, Chung BD, Susic M, Prescott T, Semler O, Fiskerstrand T, D'Eufemia P, Castori M, Pekkinen M, Sochett E, Cole WG, Netzer C, Mäkitie O. Novel mutations affecting LRP5 splicing in patients with osteoporosis-pseudoglioma syndrome (OPPG). **Eur J Hum Genet** 2011; 19: 875-881.
 59. Galli M, Cimolin V, Rigoldi C, Castori M, Celletti C, Albertini G, Camerota F. Gait Strategy in Patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a Kinematic and Kinetic Evaluation Using 3D Gait Analysis. **Res Dev Disabil** 2011; 32: 1663-1668.
 60. Castori M, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Chronic Fatigue Syndrome is Commonly Diagnosed in Patients with Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type/Joint Hypermobility Syndrome. **Clin Exp Rheumatol** 2011; 29: 597-598.
 61. Giancotti A, Castori M, Spagnuolo A, Binni F, D'Ambrosio V, Pasquali G, Pizzuti A, Grammatico P. Early Ultrasound Suspect of Thanatophoric Dysplasia Followed by First Trimester Molecular Diagnosis. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 1756-1758.
 62. Castori M, Sarazani S, Binni F, Pezzella FR, Cruciani G, Grammatico P. Monozygotic Twin Discordance for Phacomatosis Cesiioflammea Further Supports the Post-Zygotic Mutation Hypothesis. **Am J Med Genet A** 2011; 155A: 2253-2256.
 63. Danese C, Castori M, Celletti C, Amato S, Lo Russo C, Grammatico P, Camerota F. Screening for Celiac Disease in the Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2011; 155A: 2314-2316.
 64. Celletti C*, Castori M*, Grammatico P, Camerota F. Evaluation of Lower Limb Disability in Joint Hypermobility Syndrome. **Rheumatol Int** 2012 32: 2577-2581. *: **questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto.**
 65. Castori M, Sperduti I, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Symptom and Joint Mobility Progression in the Joint Hypermobility Syndrome (Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type). **Clin Exp Rheumatol** 2011; 29(6): 998-1005.
 66. Pedace L, De Simone P, Castori M, Sperduti I, Silipo V, Eibenschutz L, De Bernardo C, Buccini P, Moscarella E, Panella C, Ferrari A, Grammatico P, Catricalà C. Clinical Features Predicting Identification of CDKN2A 1 Mutations in Italian Patients with Familial Cutaneous Melanoma. **Cancer Epidemiol** 2011; 35:e116-120.
 67. Celletti C, Castori M, La Torre G, Grammatico P, Morico G, Camerota F. Reassessment of Oral Frenula in Ehlers-Danlos Syndrome: a Study of 32 Patients with the Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 3157-3159.
 68. Serra V, Castori M, Paradisi M, Bui L, Melino G, Terrinoni A. Functional Characterization of a Novel TP63 Mutation in a Family with Overlapping Features of Rapp-Hodgkin/AEC/ADULT Syndromes. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 3104-3109.
 69. Castori M, Morrone A, Kanitakis J, Grammatico P. Genetic Skin Diseases Predisposing to Basal Cell Carcinoma: an Overview. **Eur J Dermatol** 2012; 22: 299-309.
 70. Castori M, Scarciolla O, Morlino S, Manente L, Biscaglia A, Fragasso A, Grammatico P. Whorled Hairless Nevus of the Scalp, Linear Hyperpigmentation, and Telangiectatic Nevi of the Lower Limbs: A Novel Variant of the "Phacomatosis Complex". **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 445-449.
 71. Castori M, Celletti C, Camerota F. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: a Possible Unifying Concept for Various Functional Somatic Syndromes. **Rheumatol Int** 2013; 33: 819-821.
 72. Cozzolino A, Pedace L, Castori M, De Simone P, Preziosi N, Sperduti I, Mogini V, De Bernardo C, Morrone A, Catricalà C, Grammatico P. Analysis of the miR-34a Locus in 62 patients with Familial Cutaneous Melanoma Negative for CDKN2A/CDK4 Screening. **Fam Cancer** 2012; 11: 201-208.
 73. 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 Barsy syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 927-931.
 74. Castori M, Ritelli M, Zoppi N, Molisso L, Chiarelli N, Zaccagna F, Grammatico P, Colombi M. Adult Presentation of Arterial Tortuosity Syndrome in a 51-Year-Old Woman with the Novel Homozygous c.1411+1G>A Mutation in the SLC2A10 Gene. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 1164-1169.

75. Van Houdt J K J, Nowakowska BA, Sousa SB, van Schaik BDC, Seuntjens E, Avonce N, Sifrim A, Abdul-Rahamn OA, van den Boogaard MJH, Bottani A, Castori M, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Filges I, Fryer A, Prynys JP, Gana S, Garavelli L, Gillessen-Kaesbach G, Hall BD, Horn D, Huylebroeck D, Klapcecki J, Krajewska-Walasek M, Kuechler A, Lines MA, Maas S, McDermot 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 Dijk P, Vilain C, Vogels A, Wakeling E, Wieczorek D, Wilson L, Zuffardi O, van Kampen AHC, Devriendt K, Hennekam R, Vermeesch JR. Heterozygous Missense Mutations in SMARCA2 Cause Nicolaides-Baraitser Syndrome. **Nat Genet** 2012; 44: 445-450.
76. Gharbiya M, Moramarco A, Castori M, Parisi F, Celletti C, Marengo M, Mariani I, Grammatico P, Camerota F. Ocular Features in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: a Clinical and *In Vivo* Confocal Microscopy Study. **Am J Ophthalmol** 2012; 154: 593-600.e1.
77. Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, Grammatico P. Management of Pain and Fatigue in the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type): Principles and Proposal for a Multidisciplinary Approach. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 2055-2070.
78. Castori M, Morlino S, Dordoni C, Celletti C, Camerota F, Ritelli M, Venturini M, Grammatico P, Colombi M. Gynecologic and Obstetric Implications of the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type) in 82 Italian Patients. **Am J Med Genet** 2012; 158A: 2176-2182.
79. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Albertini G, Camerota F. Relationship between fatigue and gait abnormality in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Res Dev Disabil** 2012; 33: 1914-1918.
80. Linglart A, Fryssira H, Hiort O, Holterhus PM, Perez de Nanclares G, Argente J, Heinrichs C, Kuechler A, Mantovani G, Leheup B, Wicart P, Chassot V, Schmidt D, Rubio-Cabezas O, Richter-Unruh A, Berrade S, Pereda A, Boros E, Muñoz-Calvo MT, Castori M, Gunes Y, Bertrand, Guylene16, Bougnères P, Clauser E, Silve C. PRKAR1A and PDE4D mutations cause Acrodysostosis but two distinct syndromes with or without GPCR-signaling hormone resistance. **J Clin Endocrinol Metab** 2012; 97: E2328-38.
81. Castori M. Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type): an Updated Critique. **G Ital Dermatol Venereol** 2013; 148: 13-36.
82. Castori M. Diabetic Embryopathy: a Developmental Perspective from Fertilization to Adulthood. **Mol Syndromol** 2013; 4: 74-86.
83. Castori M. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type (a.k.a. Joint Hypermobility Syndrome): a Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular and Systemic Manifestations. **IRSN Dermatol** 2012; 2012: 751768 (doi: 10.5402/2012/751768).
84. Castori M. Surgical recommendations in Ehlers-Danlos syndrome(s) need patients' classification: the example of Ehlers-Danlos syndrome hypermobility Type (a.k.a. joint hypermobility syndrome). **Dig Surg** 2013; 29: 453-455.
85. Granata G, Padua L, Celletti C, Castori M, Saraceni VM, Camerota F. Entrapment neuropathies and polyneuropathies in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome. **Clin Neurophysiol** 2013; 124: 1689-1694.
86. Muhn F, Klopocki E, Graul-Neumann L, Uhrig S, Colley A, Castori M, Lankes E, Henn W, Gruber-Sedlmayr U, Seifert W, Horn D. Novel mutations of the PRKAR1A gene in patients with acrodysostosis. **Clin Genet** 2013; 84: 531-538.
87. Castori M, Morlino S, Radio FC, De Bernardo C, Grammatico P. The "Old Theme" of Variability versus Transitory Phenotypes in Thanatophoric Dysplasia Type 1: Two 19-Week-Old Fetuses with ("San Diego" Variant) and without Ragged Metaphyses due to the Same FGFR3 Mutation. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2675-2677.
88. Celletti C, Castori M, La Torre G, Camerota F. Evaluation of Kinesophobia and Its Correlations with Pain and Fatigue in Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Biomed Res Int** 2013; 2013: 580460.
89. Dimpopoulou A, Fischer B, Gardeitchik T, Schröter P, Kayserili H, Schlack C, Li Y, Brum JM, Barisic I, Castori M, Spaich C, Fletcher E, Mahayri Z, Bhat M, Girisha KM, Lachlan K, Parker MJ, Phadke S, Gupta N, Simandlova M, Kabra M, David A, Nijtmans L, Chitayat D, Tuysuz B, Brancati F, Mundlos S, van Maldergem L, Morava E, Wollnik B, Kornak U. Genotype-phenotype spectrum of PYCR1-related autosomal recessive cutis laxa. **Mol Genet Metab** 2013; 110: 352-361.
90. Castori M, Valiante M, Pascolini G, Leuzzi V, Pizzuti A, Grammatico P. Clinical and Genetic Study of Two Patients with Zimmermann-Laband Syndrome and Literature Review. **Eur J Med Genet** 2013; 56: 570-576.
91. Basile E, Ramieri V, Papoff P, Castori M, Grammatico P, Bianca C, Angeletti D, Cascone P. Fast and Early Mandibular Osteogenetic Distraction in a 24-days-old Female Newborn

- with Larsen Syndrome. **J Craniofacial Surg** 2014; 25: e304-307.
92. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Tenore N, Albertini G, Camerota F. Use of the gait profile score for the evaluation of patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos hypermobility type. **Res Dev Disabil** 2013; 34: 4280-4285.
 93. Bottillo I, Castori M, De Bernardo C, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L, Grammatico P. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a *RBM8A* hypomorphic allele: a case report. **BMC Res Notes** 2013; 6: 376.
 94. Castori M, Morlino S, Ritelli M, Brancati F, De Bernardo C, Colombi M, Grammatico P. Late Diagnosis of Lateral Meningocele Syndrome in a 55-Year-Old Woman with Symptoms of Joint Instability and Chronic Musculoskeletal Pain. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 528-534.
 95. Castori M, Morlino S, Celletti C, Ghibellini G, Bruschini M, Grammatico P, Blundo C, Camerota F. Re-Writing the Natural History of Pain and Related Symptoms in the Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2989-3004.
 96. Pasquini M, Celletti C, Berardelli I, Rosselli V, Mastroeni S, Castori M, Biondi M, Camerota F. Unexpected association between joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and obsessive-compulsive personality disorder. **Rheumatol Int** 2014; 34: 631-636.
 97. Castori M, Morlino S, Grammatico P. Towards a Re-Thinking of the Clinical Significance of Generalized Joint Hypermobility, Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 588-590.
 98. Castori M, Bottillo I, D'Angelantonio D, Morlino S, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. A 22-week-old fetus with Nager syndrome and congenital diaphragmatic hernia due to a novel SF3B4 mutation. **Mol Syndromol** 2014; 5: 241-244.
 99. Caputo V, Bocchinfuso G, Castori M, Traversa A, Pizzuti A, Stella L, Grammatico P, Tartaglia M. Novel mutation in SMAD4 causing Myhre syndrome. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 1835-40.
 100. Camerota F, Castori M, Celletti C, Colotto M, Amato S, Colella A, Curione M, Danese C. Heart Rate, Conduction and Ultrasound Abnormalities in Adults with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Clin Rheumatol** 2014; 33(7): 981-987.
 101. Castori M, Bottillo I, Laino L, Morlino S, Grammatico B, Grammatico P. An additional patient with 3q27.3 microdeletion syndrome. **J Child Neurol** 2015; 30: 500-504.
 102. Wiesmann T, Castori M, Malfait F, Wulf H. Recommendations for anesthesia and perioperative management in patients with Ehlers-Danlos syndrome(s). **Orphanet J Rare Dis** 2014; 9: 109.
 103. Castori M, Voermans N. Neurological manifestations of Ehlers-Danlos syndrome(s): a review. **Iran J Neurol** 2014; 13: 195-208.
 104. Castori M, Dordoni C, Valiante M, Sperduti I, Ritelli M, Morlino S, Chiarelli N, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Nosology and Inheritance Pattern(s) of Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: a Study of Intrafamilial and Interfamilial Variability in 23 Italian Pedigrees. **Am J Med Genet A** 2014; 164A: 3010-3020.
 105. Morlino S, Castori M, Servadei F, Laino L, Silvestri E, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P. Oropharyngeal teratoma, oral duplication, cervical diplomyelia and anencephaly in a 22-week fetus: a review of the craniofacial teratoma syndrome. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2015; 103: 554-566.
 106. Castori M, Dordoni C, Morlino S, Sperduti I, Ritelli M, Valiante M, Chiarelli N, Zanca A, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Spectrum of mucocutaneous manifestations in 277 patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 43-53.
 107. Castori M, Morlino S, Ghibellini G, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 84-96.
 108. Ghibellini G, Brancati F, Castori M. Neurodevelopmental attributes of joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: update and perspectives. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 107-116.
 109. Cimolin V, Galli M, Celletti C, Pau M, Castori M, Morico G, Albertini G, Camerota F. Foot type analysis based on electronic pedobarography data in individuals with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type during upright standing. **J Am Podiatr Med Assoc** 2014; 104: 588-93.

110. Castori M, Morlino S, Pascolini G, Blundo C, Grammatico P. Gastrointestinal and nutritional issues in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 54-75.
111. Sinibaldi L, Ursini G, Castori M. Psychopathological symptoms in joint hypermobility and joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: the link between connective tissue and psychological distress revised. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 97-106.
112. Celletti C, Mari G, Ghibellini G, Celli M, Castori M, Camerota F. Phenotypic variability in developmental coordination disorder: clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 117-122.
113. Castori M, Colombi M. Generalized joint hypermobility, joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 1-5.
114. Castori M, Pascolini G, Parisi V, Sana ME, Novelli A, Nurnberg P, Iascone M, Grammatico P. Microcephaly, ectodermal dysplasia, multiple skeletal anomalies and distinctive facial appearance: delineation of cerebro-dermato-osseous dysplasia. **Am J Med Genet A** 2015; 167: 842-851.
115. Pieroni A, Castori M, Caso P, Di Bernardini E, De Michele M, Ritelli M, Colombi M, Toni D. Aortic dissection and stroke in a 37-year-old woman: discovering an emerging heritable connective tissue disorder. **Intern Emerg Med** 2015; 10: 165-170.
116. Puledda F, Viganò A, Celletti C, Petolicchio B, Toscano M, Vicenzini E, Castori M, Laudani G, Valente D, Camerota F, Di Piero V. A study of migraine characteristics in joint hypermobility syndrome a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Neurol Sci** 2015; 36: 1417-1424.
117. Ramieri V, Saponaro G, Lenzi J, Caporlingua F, Polimeni A, Silvestri A, Pizzuti A, Roggini M, Tarani L, Papoff P, Giancotti A, Castori M, Manganaro L, Piero C; PECRAM Study Group. The Use of Piezosurgery in Cranial Surgery in Children. **J Craniofac Surg** 2015; 26: 840-842.
118. Papoff P, Castori M, Manganaro L, Midulla F, Moretti C, Cascone P. Early Mandibular Distraction to Relieve Robin Severe Airway Obstruction in Two Siblings with Lymphedema–Distichiasis Syndrome. **J Maxillofac Oral Surg** 2016; 15: 384-389.
119. Castori M, Morlino S, Sana ME, Paradisi M, Tadini G, Angioni A, Malacarne M, Grammatico P, Iascone M, Forzano F. Clinical and Molecular Characterization of the Two Patients with Palmoplantar Keratoderma-Congenital Alopecia Syndrome Type 2. **Clin Exp Dermatol** 2016; 41: 632-635.
120. Castori M, Bottillo I, Morlino S, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P, Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of *SOX9*, and including *KCNJ2* and *KCNJ16*. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2016; 106: 61-68.
121. Castori M. Ehlers-Danlos syndrome(s) mimicking child abuse: is there an impact on clinical practice? **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 289-292.
122. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Antonio P, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Gene** 2016; 577: 227-235.
123. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Prediction and visualization data for interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Data brief** 2016 Mar 10; 7: 607-13.
124. Castori M, Servadei F, Laino L, Pascolini G, Fabbri R, Cifani AE, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. Axial skeletogenesis in human autosomal aneuploidies: a radiographic study of 145 second trimester fetuses. **Am J Med Genet A** 2016; 170: 676-687.
125. Di Stefano G, Celletti C, Baron R, Castori M, Di Franco M, La Cesa S, Leone C, Pepe A, Cruccu G, Truini A, Camerota F. Central sensitization as the mechanism underlying pain in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Eur J Pain** 2016; 20: 1319-1325.
126. Castori M, Tadini G. Discoveries and Controversies in Cutaneous Mosaicism. **G Ital Dermatol Venereol** 2016; 151: 251-265.
127. Cazzato D*, Castori M*, Lombardi R, Caravello F, Dalla Bella E, Petrucci A, Grammatico P, Dordoni C, Colombi M, Lauria G. Small fiber neuropathy is a common feature of Ehlers-Danlos Syndromes. **Neurology** 2016; 87: 155-159. *: questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto.

128. Laino L, Bottillo I, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, Grammatico P. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement. **Eur J Paediatr Neurol** 2016; 20: 971-976.
129. Chiarelli N, Carini G, Zoppi N, Dordoni C, Ritelli M, Venturini M, Castori M, Colombi M. Transcriptome-wide expression profiling in skin fibroblasts of patients with Joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. **PLoS One** 2016; 11: e0161347.
130. Picci F, Morlino S, Castori M, Buffone E, De Luca A, Grammatico P, Guida V. Identification of a second *HOXA2* nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology. **Clin Genet** 2017; 91: 774-779.
131. Castori M. Pain in Ehlers-Danlos syndromes: manifestations, therapeutic strategies and future perspectives. **Expert Opin Orphan Drugs** 2016; 4: 1145-1158.
132. Ritelli M, Morlino S, Giacomuzzi E, Carini G, Cinquina V, Chiarelli N, Majore S, Colombi M, Castori M. Ehlers-Danlos syndrome with lethal cardiac valvular dystrophy in males carrying a novel splice mutation in *FLNA*. **Am J Med Genet A** 2017; 173A: 169-176.
133. Chiabrando D, Castori M, Di Rocco M, Ungelenk M, Gießelmann S, Di Capua M, Madeo A, Grammatico P, Bartsch S, Hübner CA, Altruda F, Silengo L, Tolosano E, Kurth I. Mutations in the heme exporter FLVCR1 cause sensory neurodegeneration with loss of pain perception. **PLoS Genetics** 2016; 12: e1006461.
134. Martinelli-Boneschi F, Colombi M, Castori M, Devigili G, Eleopra R, Malik RA, Ritelli M, Zoppi N, Dordoni C, Sorosina M, Grammatico P, Fadavi H, Gerrits MM, Almomani R, Faber CG, Merkies ISJ, Toniolo D for the INGI Network, Cocca M, Doglioni C, Waxman SG, Dib-Hajj SD, Taiana M, Sassone J, Lombardi R, Cazzato D, Zauli A, Santoro S, Marchi M, Lauria G. COL6A5 variants in familial neuropathic chronic itch. **Brain** 2017; 140: 555-567.
135. Morlino S, Dordoni C, Sperduti I, Venturini M, Celletti C, Camerota F, Colombi M, Castori M. Refining patterns of joint hypermobility, habitus and orthopedic traits in joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet A** 2017; 173: 914-929.
136. Tinkle B, Castori M, Berglund B, Cohen H, Grahame R, Kazkaz H, Levy H. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical Description, and Natural History. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 48-69.
137. Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 148-157.
138. Malfait F, Belmont J, Berglund B, Black J, Bloom L, Bowen JM, Brady A, Burrows NP, Byers P, Castori M, Cohen H, Colombi M, Demirdas S, De Backer J, De Paepe A, Fournel-Gigleux S, Frank M, Francomano C, Ghali N, Giunta C, Grahame R, Hakim A, Jeunemaitre X, Johnson D, Juul-Kristensen B, Kazkaz H, Kosho T, Lavalley ME, Levy H, Mendoza-Londono R, Kapferer-Seebacher, Pepin M, Pope M, Reinstein E, Robert L, Rohrbach M, Sanders L, Sobey GJ, Van Damme T, Vandersteen A, van Mourik C, Voermans N, Wheeldon N, Zschocke J, Tinkle B. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 8-26.
139. Celletti C, Camerota F, Castori M, Censi F, Giorfrè L, Calcagnini G, Strano S. Orthostatic Intolerance and Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: Neurovegetative Functional Disregulation or Autonomic Failure? **BioMed Res Int** 2017; ID 9161865. <https://doi.org/10.1155/2017/9161865>.
140. Ritelli M, Morlino S, Giacomuzzi E, Bernardini L, Torres B, Santoro G, Ravasio V, Chiarelli N, D'Angelantonio D, Novelli A, Grammatico P, Colombi M, Castori M. A recognizable systemic connective tissue disorder with polyvalvular heart dystrophy and dysmorphism associated with TAB2 mutations. **Clin Genet** 2018; 93: 126-133.
141. Colombi M, Dordoni C, Venturini M, Ciaccio C, Morlino S, Chiarelli N, Zanca A, Calzavara-Pinton P, Zoppi N, Castori M, Ritelli M. Spectrum of mucocutaneous, ocular and facial features and delineation of novel presentations in 62 classical Ehlers-Danlos syndrome patients. **Clin Genet** 2017; 92: 624-631.
142. Castori M, Morlino S, Ungelenk M, Pareyson D, Salsano E, Grammatico P, Tolosano E, Kurth I, Chiabrando D. Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa coexisting with sensory-autonomic neuropathy and leukemia due to the homozygous p.Pro221Ser FLVCR1 mutation. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2017; 174: 732-739.
143. Castori M, Hakim A. Contemporary approach to joint hypermobility and related disorders. **Curr Opin Pediatr** 2017; 29: 640-649.

144. Kievit A, Tessadori F, Douben J, Jordens I, Maurice M, Hoogeboom A, Hennekam R, Nampoothiri S, Kayserili H, Castori M, Whiteford M, Motter C, Melver C, Cunningham M, Hing A, Mizue Kokitsu-Nakta N, Vendramini-Pittoli S, Richieri-Costa A, Baas AF, Beugem CC, Duran K, Massink M, van IJcken WFJ, van Unen L, van Gassen K, Santos-Simarro F, Lapunzina P, Gil-da Silva Lopes VL, Lustosa-Mendes E, Slavotinek A, Martinez-Glez V, Bakkers J, de Klein A, van den Boogaard M-J, van Haaften G. Variants in members of the cadherin-catenin complex, CDH1 and CTNND1, cause blepharocheilodontic syndrome. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 210-219.
145. Writzl K, Kovacic L, Martinez-Valero P, Contreras L, Satrustegui J, Castori M, Faivre L, Lapunzina P, van Kuilenburg ABP, Radovic S, Thauvin C, Peterlin B, del Arco A, Hennekam RC. De Novo Mutations in *SLC25A24* Cause a Disorder Characterized by Early Aging, Bone Dysplasia, Characteristic Face, and Early Demise. **Am J Hum Genet** 2017; 101: 844-855.
146. Morlino S, Castori M, Dordoni C, Cinquina V, Santoro G, Grammatico P, Venturini M, Colombi M, Ritelli M. A novel *MAP3K7* splice mutation causes cardiospondylocarpofacial syndrome with features of hereditary connective tissue disorder. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 582-586.
147. Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part II. Syndromic palmoplantar keratodermas. Diagnostic algorithm and principles of therapy. **J Eur Acad Dermatol Venereol** 2018; 32: 899-925.
148. Baeza-Velasco C, Sinibaldi L, Castori M. Attention-Deficit Hyperactivity Disorder, Joint Hypermobility Related Disorders and Pain: Expanding Body-Mind Connections to the Developmental Age. **ADHD Atten Defic Hyperact Disord** 2018; 10: 163-175.
149. Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part I. Non-syndromic palmoplantar keratodermas: classification, clinical and genetic features. **J Eur Acad Dermatol Venereol** 2018; 32: 704-719.
150. Piedimonte C, Penge R, Morlino S, Sperduti I, Terzani A, Giannini MT, Colombi M, Grammatico P, Cardona F, Castori M. Exploring relationships between joint hypermobility and neurodevelopment in children (4-13 years) with hereditary connective tissue disorders and developmental coordination disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2018; 177: 546-556.
151. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I, Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic mutations in the ciliary gene *TMEM67* cause RHYNS syndrome. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 1266-1271.
152. Castori M, Ott CE, Bisceglia L, Leone MP, Mazza T, Castellana S, Tomassi J, Lanciotti S, Mundlos S, Hennekam RC, Kornak U, Brancati F. A novel mutation in *CDH11*, encoding cadherin-11, causes branchioskeletogenital (Elsahy-Waters) syndrome. **Am J Med Genet A** 2018; 176: 2028-2033.
153. Guarnieri V, Castori M. Clinical relevance of joint hypermobility and its impact on musculoskeletal pain and bone mass. **Curr Osteoporos Rep** 2018; 16: 333-343.
154. Baban A, Castori M. Pharmacological resources, diagnostic approach and coordination of care in joint hypermobility-related disorders. **Exp Rev Clin Pharmacol** 2018; 11: 689-703.
155. Nardella G, Visci G, Guarnieri V, Castellana S, Biagini T, Bisceglia L, Palumbo O, Trivisano M, Vaira C, Scerrati M, Debrasi D, D'Angelo V, Carella M, Merla G, Mazza T, Castori M, D'Agruma L, Fusco C. A single-center study on 140 patients with cerebral cavernous malformations: 28 new pathogenic variants and functional characterization of a *PDCD10* large deletion. **Hum Mutat** 2018; 39: 1885-1900.
156. Rotunno R, Diociaiuti A, Agolini E, Latorre S, Carnevale C, Novelli A, El Hachem M, Castori M. Facial comedonal acne in orofaciadigital syndrome type 1 caused by a novel frameshift variant in *OFD1*. **Clin Exp Dermatol** 2019; 44: 706-708.
157. Morlino S, Dordoni C, Sperduti I, Clark CJ, Piedimonte C, Fontana A, Colombi M, Grammatico P, Copetti M, Castori M. Italian validation of the functional difficulties questionnaire (FDQ-9) and its correlation with major determinants of quality of life in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2019; 180: 25-34.
158. Morlino S, Alesi V, Cali F, Lepri FR, Secinaro A, Grammatico P, Novelli A, Drago F, Castori M, Baban A. *LTBP2*-related "Marfan-like" phenotype in two Roma/Gypsy subjects with the *LTBP2* homozygous p.R299X variant. **Am J Med Genet A** 2019; 179: 104-112.
159. Castori M, Fiorillo C, Agolini E, Sacco M, Minetti C, Novelli A, Guglielmi G, Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old woman with the recurrent homozygous c.362dupC variant in *FKBP14*. **Am J Med Genet A** 2019; 179:317-321.
160. Sulli A, Talarico R, Scirè CA, Avcin T, Castori M, Ferraris A, Frank C, Grunert J, Paolino S, Bombardieri S, Schneider M, Smith V, Cutolo M, Mosca M, Malfait F. Ehlers-Danlos syndromes: state of the art on clinical practice guidelines. **RMD Open** 2018; 4(Suppl 1):

e000790.

161. Copetti M, Morlino S, Colombi M, Grammatico P, Fontana A, Castori M. Severity classes in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders: a pilot study on 105 Italian patients. **Rheumatology** 2019; 58: 1722-1730.
162. Palumbo P, Petracca A, Maggi R, Biagini T, Nardella G, Sacco MC, Di Schiavi E, Carella M, Micale L, Castori M. A novel dominant-negative FGFR1 variant causes Hartsfield syndrome by deregulating RAS/ERK1/2 pathway. **Eur J Hum Genet** 2019; 27: 1113-1120.
163. Guarnieri V, Morlino S, Di Stolfo G, Mastroianno S, Mazza T, Castori M. Cardiac valvular Ehlers-Danlos syndrome is a well-defined condition due to recessive null variants in COL1A2. **Am J Med Genet A** 2019; 179: 846-851.
164. Fusco C, Nardella G, Fischetto R, Copetti M, Petracca A, Annunziata F, Augello B, D'Asdia MC, Petrucci S, Mattina T, Rella A, Cassina M, Bengala M, Biagini T, Causio FA, Caldarini C, Brancati F, De Luca A, Guarnieri V, Micale L, D'Agruma L, Castori M. Mutational spectrum and clinical signatures in 114 families with hereditary multiple osteochondromas: insights into molecular properties of selected exostosin variants. **Hum Mol Genet** 2019; 28: 2133-2142.
165. Morlino S, Carbone A, Ritelli M, Fusco C, Giambra V, Nardella G, Notarangelo A, Panelli P, Mazzoccoli G, Zoppi N, Grammatico P, Wade EM, Colombi M, Castori M, Micale L. TAB2 c.1398dup variant leads to haploinsufficiency and impairs extracellular matrix homeostasis. **Hum Mutat** 2019; 40: 1886-1898.
166. Fusco C, Morlino S, Micale L, Ferraris A, Grammatico P, Castori M. Characterization of two novel intronic variants affecting splicing in FBN1-related disorders. **Genes (Basel)** 2019; 10: 442.
167. Fusco C, Copetti M, Mazza T, Amoroso L, Mastroianno S, Nardella G, Guarnieri V, Micale L, D'Agruma L, Castori M. Molecular diagnostic workflow, clinical interpretation of sequence variants and data repository procedures in 140 individuals with familial cerebral cavernous malformations. **Hum Mutat** 2019; 40: e24-e36.
168. Mastroianno S, Palumbo P, Castellana S, Leone MP, Massaro R, Potenza DR, Mazza T, Russo A, Castori M, Carella M, Di Stolfo G. Double missense mutations in cardiac myosin-binding protein C and myopalladin genes: A case report with diffuse coronary disease, complete atrioventricular block, and progression to dilated cardiomyopathy. **Ann Noninvasive Electrocardiol** 2019: e12687.
169. Ritelli M, Rovati C, Venturini M, Chiarelli N, Cinquina V, Castori M, Colombi M. Application of the 2017 criteria for vascular Ehlers-Danlos syndrome in 50 patients ascertained according to the Villefranche nosology. **Clin Genet** 2020; 97: 287-295.
170. Micale L, Guarnieri V, Augello B, Palumbo O, Agolini E, Sofia VM, Mazza T, Novelli A, Carella M, Castori M. Novel *TNXB* variants in two Italian patients with classical-like Ehlers-Danlos syndrome. **Genes** 2019; 10. pii: E967. doi: 10.3390/genes10120967.
171. Morlino S, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, Cocciaferro D, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di Rocco M, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. COL1-related overlap disorder: a novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap. **Clin Genet** 2020; 97: 396-406.
172. Cocciaferro D, Agolini E, Digilio MC, Sinibaldi L, Castori M, Silvestri E, Dotta A, Dallapiccola B, Novelli A. The splice c.1815G>A variant in KIAA0586 results in a phenotype bridging short-rib-polydactyly and oral-facial-digital syndrome. A case report and literature review. **Medicine** 2020; 99:e19169.
173. Fusco C, Micale L, Castori M. Response to: concern regarding classification of c.703G>A/p.Gly235Arg as a novel missense variant in KRIT1 gene. **Hum Mutat** 2020; 41: 1072-1074.
174. Squeo MG, Augello B, Massa V, Milani D, Colombo EA, Mazza T, Castellana S, Piccione M, Maitz S, Petracca A, Prontera P, Accadia M, Della Monica M, Di Giacomo MC, Melis D, Selicorni A, Giglio S, Fischetto E, Di Fede E, Russo M, Malerba N, Castori M, Gervasini C, Merla G. A customized next-generation sequencing multigene panel to screen a large cohort of Chromatin related disorder patients. **J Med Genet** 2020; 57(11): 760-768.
175. Lanfranconi S, Scola E, Bertani GA, Zarino B, Pallini R, D'Alessandris G, Mazzon E, Marino S, Carriero MR, Scelzo E, Faragò G, Castori M, Fusco C, Petracca A, D'Agruma L, Tassi L, D'Orio P, Lampugnani MG, Nicolis EB, Vasami A, Novelli D, Torri V, Meessen JMTA, Al-Shahi Salman R, Dejana E, Latini R. Propranolol for familial cerebral cavernous malformation (Treat_CCM): study protocol for a randomised controlled trial. **Trials** 2020;21:401. doi: 10.1186/s13063-020-4202-x.
176. Micale L, Morlino S, Biagini T, Carbone A, Fusco C, Ritelli M, Giambra V, Zoppi N, Nardella G, Notarangelo A, Schirizzi A, Mazzoccoli G, Grammatico P, Wade EM, Mazza T, Colombi M, Castori M. Insights into the molecular pathogenesis of

- cardiospondylocarpofacial syndrome: MAP3K7 c.737-7A>G variant alters the TGF β -mediated α -SMA cytoskeleton assembly and autophagy. **Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis** 2020; 1866: 165742. doi: 10.1016/j.bbdis.2020.165742.
177. Cinque L, Pugliese F, Clemente C, Castellana S, Leone MP, de Martino D, Balsamo T, Battista C, Mazza T, Graziano P, Castori M, Scillitani A, Guarnieri V. Rare somatic MEN1 gene pathogenic variant in a patient affected by atypical parathyroid adenoma. **Int J Endocrinol** 2020; 2020: <https://doi.org/10.1155/2020/2080797>.
 178. Palumbo P, Palumbo O, Leone MP, di Muro E, Castellana S, Bisceglia L, Mazza T, Carella M, Castori M. Compound phenotype due to recessive variants in LARP7 and OTOG genes disclosed by an integrated approach of SNP-array and Whole Exome Sequencing. **Genes** 2020, 11, 379; doi:10.3390/genes11040379.
 179. Malfait F, Castori M, Francomano C, Giunta C, Kosho T, Byers P. The Ehlers-Danlos syndrome. **Nat Rev Dis Primers** 2020; 6(1): 64. doi: 10.1038/s41572-020-0194-9.
 180. Castori M. Joint hypermobility in children: a neglected condition needing more attention. **Minerva Pediatr** 2020; 72: 123-133.
 181. Leone MP, Palumbo P, Palumbo O, Di Muro E, Chetta M, Laforgia N, Resta N, Stella A, Castellana S, Mazza T, Castori M, Carella M, Bukvic N. The recurrent SETBP1 c.2608G>A, p.(Gly870Ser) variant in a patient with Schinzel-Giedion Syndrome: an illustrative case of the utility of Whole Exome Sequencing in a critically ill neonate. **It J Pediatr** 2020; 46: 74. doi: 10.1186/s13052-020-00839-y.
 182. Celletti C, Borsellino B, Castori M, Censi F, Calcagnini G, Camerota F, Strano S. A New Insight on Postural Tachycardia Syndrome in 102 Adults With Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome/hypermobility Spectrum Disorder. **Monaldi Arch Chest Dis** 2020, 90(2). doi: 10.4081/monaldi.2020.1286.
 183. Palumbo O, Palumbo P, Di Muro E, Cinque L, Petracca A, Carella M, Castori M. A private 16q24.2q24.3 microduplication in a boy with intellectual disability, speech delay and mild dysmorphic features. **Genes** 2020; 11(6): 707.
 184. Di Fede E, Massa V, Augello B, Squeo G, Scarano E, Perri AM, Fischetto R, Causio FA, Zampino G, Piccione M, Curridori E, Mazza T, Castellana S, Larizza L, Ghelma F, Colombo E, Gandini MC, Castori M, Merla G, Milani D, Gervasini C. Expanding the phenotype associated to KMT2A variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes. **Eur J Hum Genet** 2021; 29(1): 88-98.
 185. Nicoletti T, Chiurazzi P, Castori M, Perna A, Silvestri G. Myotonic dystrophy type 1 cosegregating with autosomal dominant polycystic kidney disease type 2. **Neurol Sci** 2020; 41(12): 3761-3763.
 186. Fusco C, Nardella G, Augello B, Boccafroschi F, Palumbo O, Fusaro L, Notarangelo A, Barbano R, Parrella P, Annicchiarico G, De Meco C, Micale L, Graziano P, Castori M. Pro-fibrotic phenotype in a patient with segmental stiff skin syndrome via TGF- β signalling overactivation. **Int J Med Sci** 2020; 21; 5141. doi:10.3390/ijms21145141.
 187. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, Castori M, Catena N, Corain M, Costanzo S, Barbato GP, De Stefano S, Divizia MT, Feletti F, Formica M, Lando M, Lerone M, Lorenzetti F, Martinoli C, Mellini L, Nava MB, Porcellini G, Puliti A, Romanini MV, Rondoni F, Santi P, Sartini S, Senes F, Spada L, Tarani L, Valle M, Venturino C, Zaottini F, Torre M, Crimi M. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). **Orphanet J Rare Dis** 2020; 15: 201. doi: 10.1186/s13023-020-01481-x.
 188. Micale L, Cialfi S, Fusco C, Cinque L, Castellana S, Biagini T, Talora C, Notarangelo A, Bisceglia L, Taruscio D, Salvatore M, Castori M. Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associate with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis. **Hum Mol Genet** 2020; 29(18): 3122-3131.
 189. Guerri G, Castori M, D'Agruma L, Petracca A, Kurti D, Bertelli M. Genetic analysis of genes associated with epilepsy. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020005. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10596.
 190. Kiani AK, Paolacci S, Scanzano P, Michelini S, Capodicasa N, D'Agruma L, Notarangelo A, Tonini G, Piccinelli D, Farshid KR, Petralia P, Fulcheri E, Chiurazzi P, Terranova C, Plotti F, Angioli R, Castori M, Bertelli M. Complications related to in vitro reproductive techniques support the implementation of natural procreative technologies. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020018. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10525.
 191. Kiani AK, Paolacci S, Scanzano P, Michelini S, Capodicasa N, D'Agruma L, Notarangelo A, Tonini G, Piccinelli D, Farshid KR, Petralia P, Fulcheri E, Buffelli F, Chiurazzi P, Terranova C, Plotti F, Angioli R, Castori M, Pös O, Szemes T, Bertelli M. Prenatal genetic diagnosis: Fetal therapy as a possible solution to a positive test. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020021. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10534.
 192. Morlino S, Nardella G, Castellana S, Micale L, Copetti M, Fusco C, Castori M. Review of the clinical and molecular variability in autosomal recessive cutis laxa 2A. **Am J Med**

Genet A 2021; 185: 955-965.

193. Micale L, Morlino S, Schirizzi A, Agolini E, Nardella G, Fusco C, Castellana S, Guarnieri V, Villa R, Bedeschi MF, Grammatico P, Novelli A, Castori M. Exon trapping assay improves clinical interpretation of COL11A1 and COL11A2 intronic variants in Stickler syndrome type 2 and otospondylomegaepiphyseal dysplasia. **Genes** 2020; 11: 1513. doi:10.3390/genes11121513.
194. Cinque L, Angeletti C, Orrico V, Castellana S, Ferrito L, Ciuoli C, Mazza T, Castori M, Guarnieri V. Novel pathogenic variants of the AIRE gene in two Autoimmune Polyendocrine Syndrome type I cases with atypical presentation: role of the NGS in diagnostic pathway and review of the literature. **Biomedicines** 2020; 8(12): 631. doi: 10.3390/biomedicines8120631.
195. Celletti C, Camerota F, Paolucci T, Pezzi L, De Meo D, Castori M, Villani C, Persiani P. A proposal of rehabilitative approach in the rare disease "De Barsy Syndrome": case report. **Clin Ter** 2021; 171:e4-e7. doi: 10.7417/CT.2021.2273.
196. Majore S, Agolini E, Micale L, Pascolini G, Zuppi P, Cocciadiferro D, Morlino S, Mattiuzzo M, Valiante M, Castori M, Novelli A, Grammatico P. Clinical presentation and molecular characterization of a novel patient with variant POC1A-related syndrome. **Clin Genet** 2021; 99: 540-546.
197. Klionsky DJ, [...] [other ~2000 authors], Castori M, [...], Tong CK. Guidelines for the use and interpretation of assays for monitoring autophagy (4th edition). **Autophagy** 2021; 17: 1-382.
198. Colombo L, Maltese PE, Castori M, El Shamieh S, Zeitz C, Audo I, Zulian A, Marinelli C, Benedetti S, Costantini A, Bressan S, Percio M, Ferri P, Abeshi A, Bertelli M, Rossetti L. Molecular epidemiology in 591 Italian index patients with non-syndromic retinitis pigmentosa and Usher syndrome. **IOVS** 2021; 62(2): 13. doi: 10.1167/iovs.62.2.13.
199. Palumbo P, Di Muro E, Accadia M, Benvenuto M, Di Giacomo MC, Castellana S, Mazza T, Castori M, Palumbo O, Carella M. Whole exome sequencing reveals a novel AUTS2 in-frame deletion in a boy with global developmental delay, absent speech, dysmorphic features, and cerebral anomalies. **Genes** 2021; 12(2): 229. doi: 10.3390/genes12020229..
200. Fusco C, Nardella G, Petracca A, Ronchi D, Paciello N, Di Giacomo M, Gambardella S, Lanfranconi S, Zampatti S, D'Agruma L, Micale L, Castori M. Improving clinical interpretation of five KRIT1 and PDCD10 intronic variants **Clin Genet** 2021; 99: 829-835.
201. Castori M. Deconstructing and reconstructing joint hypermobility on an evo-devo perspective. **Rheumatology** 2021; 60: 2537-2544.
202. De Luca C, Picone S, Cassina M, Marziali S, Morlino S, Camerota L, Tamburrini G, Castori M, Paolillo P, Salviati L, Brancati F. Craniosynostosis is a feature of CHD7-related CHARGE syndrome. **Am J Med Genet A** 2021; 185: 2160-2163.
203. Guida V, Piceci Sparascio F, Bernardini L, Pancheri F, Melis D, Cocciadiferro D, Pagnoni M, Puzzo M, Goldoni M, Barone C, Hozhabri H, Putotto C, Giuffrida MG, Briuglia S, Palumbo O, Bianca S, Stanzial F, Benedicenti F, Kariminejad A, Forzano F, Salehi LB, Mattina T, Brancati F, Castori M, Carella M, Fadda MT, Iannetti G, Dallapiccola B, Digilio MC, Marino B, Tartaglia M, De Luca A. Copy number variation analysis implicates novel contributing pathways in oculo-auriculo-vertebral spectrum. **Clin Genet** 2021; 100: 268-279.
204. Precone V, Notarangelo A, Marceddu G, D'Agruma L, Cannarella R, Calogero AE, Cristofoli F, Guerri G, Paolacci S, Castori M, Bertelli M. A simultaneous next-generation sequencing approach to the diagnosis of couple infertility. **Minerva Endocrinol (Torino)** 2022; 47: 4-10.
205. Leone MP, Palumbo P, Saenen J, Mastroianno S, Castellana S, Amico C, Mazza T, Potenza DR, Petracca A, Castori M, Carella M, Di Stolfo G. Phenotypic Variability of a Pathogenic PKP2 Mutation in an Italian Family Affected by Arrhythmogenic Cardiomyopathy and Juvenile Sudden Death: Considerations From Molecular Autopsy to Sport Restriction. **Front Cardiovasc Med** 2021;8:635141. doi: 10.3389/fcvm.2021.635141.
206. Ortore RP, Leone MP, Palumbo O, Petracca A, Trecca EMC, d'Ecclesia A, Vigliaroli CL, Micale L, Longo F, Melchionda S, Castori M. Compound heterozygosity for OTOA truncating variant and genomic rearrangement cause autosomal recessive sensorineural hearing loss in an Italian family. **Audiol Res** 2021; 11: 443-451.
207. Micale L, Morlino S, Carbone A, Carissimo A, Nardella G, Fusco C, Palumbo O, Schirizzi A, Russo F, Mazzocchi G, Breckpot J, De Luca C, Ferraris A, Giunta C, Grammatico P, Haanpää MK, Mancano G, Forzano G, Cacchiarelli D, Van Esch H, Callewaert B, Rohrbach M, Castori M. Loss-of-function variants in exon 4 of TAB2 cause a recognizable multisystem disorder with cardiovascular, facial, cutaneous and musculoskeletal involvement. **Genet Med** 2022; 24: 439-453.
208. Colombo L, Maltese PE, Romano D, Fogagnolo P. Castori M, Marceddu G, Cristofoli F,

- Percio M, Piteková B, Modarelli AM, Bertelli M, Rossetti L. SD-OCT analysis in syndromic and non-syndromic forms of retinitis pigmentosa due to USH2A genetic variants. **Ophthalmic Res** 2022; 65:180-195.
209. Glayzer J, McFarlin BL, Suarez ML, Castori M, Meinel MC, Kobak WH, Steffen AD, Schlaeager JM. High Rate of Dyspareunia and Probable Vulvodynia in Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders: An Online Survey. **Am J Med Genet C Semin Genet Med** 2021; 187: 599-608.
 210. Cinque L, Micale L, Manara E, Esposito A, Palumbo O, Chiarello M, Bianco S, Guerri G, Bertelli M, Giuffrida MG, Bernardini L, Notarangelo A, Nicodemi M, Castori M. A novel complex genomic rearrangement affecting the KCNJ2 regulatory region causes a variant of Cooks syndrome. **Hum Genet** 2022; 141: 217-227.
 211. Micale L, Fusco C, Castori M. Ehlers-Danlos Syndromes, Joint Hypermobility and Hypermobility Spectrum Disorders. **Adv Exp Med Biol** 2021; 1348: 207-233. doi: 10.1007/978-3-030-80614-9_9. PMID: 34807421.
 212. Cristofoli F, Sorrentino E, Guerri G, Miotto R, Romanelli R, Zulian A, Cecchin S, Paolacci S, Miertus J, Bertelli M, Maltese PE, Chiurazzi P, Stuppia L, Castori M, Marceddu G. Variant selection and interpretation: an example of modified VarSome classifier of ACMG guidelines in the diagnostic setting. **Genes** 2021; 12: 1885. doi.org/10.3390/genes12121885.
 213. Micale L, Foiadelli T, Russo F, Cinque L, Bassanese F, Granatiero M, Fusco C, Savasta S, Castori M. Gonosomal mosaicism for a novel COL5A1 pathogenic variant in classic Ehlers-Danlos syndrome. **Genes** 2021; 12: 1928. doi.org/10.3390/genes12121928.
 214. Kerkhof J, Squeo GM, McConkey H, Levy MA, Piemontese MR, Castori M, Accadia M, Biamino E, Della Monica M, Di Giacomo MC, Gervasini C, Maitz S, Melis D, Miani D, Piccione M, Prontera P, Selicroni A, Sadikovic B, Merla G. DNA methylation episinature testing improves molecular diagnosis of Mendelian chromatinopathies. **Genet Med** 2022; 24: 51-60.
 215. Rosato S, Unger S, Campos-Xavier B, Caraffi SG, Beltrami L, Pollazzon M, Ivanovski I, Castori M, Bonasoni MP, Cominiti G, Nikkels PGJ, Lindstrom K, Umandap C, Superti-Furga A, Garavelli L. Clinical and molecular diagnosis of osteocraniostenosis in fetuses and newborns: prenatal ultrasound, clinical, radiological and pathological features. **Genes** 2022; 13: 261. <https://doi.org/10.3390/genes13020261>.
 216. Maggio A, Mastroianno S, Di Stolfo G, Castellana S, Palumbo P, Leone MP, Spirito A, Potenza DR, Ladogana S, Castori M, Carella M, Villella M, Salvatori MP. Pharmacogenomics of pediatric cardiac arrest: cisplatin treatment worsened by a ryanodine receptor 2 gene mutation. **Cardiogenetics** 2022; 12: 80-88. <https://doi.org/10.3390/cardiogenetics12010007>.
 217. Torraco A, Morlino S, Rizza T, Di Nottia M, Bottaro G, Bisceglia L, Montanari A, Cappa M, Castori M, Bertini E, Carozzo R. A novel homozygous variant in COX5A causes an attenuated phenotype with failure to thrive, lactic acidosis, hypoglycemia and short stature. **Clin Genet** 2022; 102: 56-60.
 218. Colman M, Castori M, Micale L, Ritelli M, Colombi M, Ghali N, Van Dijk F, Marsili L, Weeks A, Vandersteen A, Rideout A, Legrand A, Frank M, Mirault T, Ferraris A, Di Giosafatte N, Grammatico P, Grunert J, Frank C, Symoens S, Syx D, Malfait F. Atypical variants in COL1A1 and COL3A1 associated with classical and vascular Ehlers-Danlos syndrome overlap phenotypes: expanding the clinical phenotype based on additional case reports. **Clin Exp Rheumatol** 2022; 40 Suppl 134: 46-62.
 219. Fusco C, Nardella G, Difilippo L, Dejana E, Cacchiarelli D, Petracca A, Micale L, Malinverno M, Castori M. Transcriptome Analysis Reveals Altered Expression of Genes Involved in Hypoxia, Inflammation and Immune Regulation in Pcd10-Depleted Mouse Endothelial Cells. **Genes** 2022; 13: 961.
 220. Clamaio S, Serzanti M, Morlino S, Massardi M, Ritelli M, Piovani G, Colombi M, Cortellini V, Castori M, Dell'Era P. Generation of the induced pluripotent stem cell line UNIBSi017-A from an individual with cardiospondylocarpofacial syndrome and the MAP3K7 c.737-7A>G variant. **Stem Cell Res** 2022; 63: 102837.
 221. Micale L, Russo F, Mascaro M, Morlino S, Nardella S, Fusco C, Bisceglia L, Meroni G, Castori M. Opitz syndrome: improving clinical interpretation of intronic variants in MID1 gene. **Pediatr Res** 2023; 93: 1208-1215.
 222. Cesana M, Vaccaro L, Larsen MJ, Kibæk M, Micale L, Riccardo S, Annunziata P, Colantuono C, Di Filippo L, De Brasi D, Castori M, Fagerberg C, Acquaviva F, Cacchiarelli D. Integrated exome and transcriptome analysis prioritizes MAP4K4 de novo frameshift variants in autism spectrum disorder as a novel disease-gene association. **Hum Genet** 2023; 142(3): 343-350.
 223. Guinchat V, Baeza-Vleasco C, Bulbena A, Castori M. Editorial on the Research Topic Neurodevelopmental, Neuropsychiatric and Psychosocial Correlates of Joint Hypermobility

- and Related Disorders. **Front Psychiatr** 2022; 13: 1109515. doi: 10.3389/fpsyt.2022.1109515..
224. Piceci-Sparascio F, Micale L, Torres B, Guida V, Consoli F, Torrente I, Onori A, Frustaci E, D'Asdia M, Petrizzelli F, Bernardini L, Mancini C, Soli F, Cocciadiferro D, Guadagnolo D, Mastromoro G, Putotto C, Fontana F, Brunetti-Pierri N, Novelli A, Pizzuti A, Marino B, Digilio M, Mazza T, Dallapiccola B, Ruiz-Perez V, Tartaglia M, Castori M, De Luca A. Clinical variability in DYNC2H1-related skeletal ciliopathies includes Ellis-van Creveld syndrome. **Eur J Hum Genet** 2023; 31: 479-484.
 225. Micale L, Fusco C, Nardella G, Palmieri O, Latiano T, Gioffreda D, Tavano F, Panza A, Merla A, Biscaglia G, Gentile M, Cuttitta A, Castori M, Perri F, Latiano A. Down-expression of miR-200c-3p contributes to achalasia disease by targeting the PRKG1 gene. **Int J Mol Sci** 2022; 24: 668. doi: 10.3390/ijms24010668..
 226. Leone MP, Morlino S, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foiadelli T, Trabatti C, Savasta S, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosafatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarnieri V, Micale L, Castori M. Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility. **Hum Genet** 2023; 142: 785-808.
 227. Scimone C, Alibrandi S, Donato L, De Gaetano GV, Fusco C, Nardella G, Castori M, Rinaldi C, Alafaci C, Germanò A, D'Angelo R, Sidoti A. Amplification of Protease-Activated Receptors Signalling in Sporadic Cerebral Cavernous Malformation Endothelial Cells. **Biochim Biophys Acta Mol Cell Res** 2023; 1870: 119474. doi: 10.1016/j.bbamcr.2023.119474.
 228. Cinque L, Pugliese F, Salcuni AS, Trombetta D, Battista C, Biagini T, Augello B, Nardella G, Conti F, Corbetta S, Fischetto R, Foiadelli T, Gaudio A, Giannini C, Grosso E, Gaubello G, Massuras S, Palermo A, Politano L, Pigliaru F, Ruggeri RM, Scarano E, Vicchio P, Cannavò S, Celli M, Petrizzelli F, Mastroianno M, Castori M, Scillitani A, Guarnieri V. Clinical and molecular description of the first Italian cohort of 33 subjects with hypophosphatasia. **Front Endocrinol (Lausanne)** 2023; 14: 1205977. doi: 10.3389/fendo.2023.1205977.
 229. Morlino S, Castori M. Placing Joint Hypermobility in Context: Traits, Disorders and Syndromes. **Br Med Bull** 2023; 147: 90-107.
 230. Vos N, Reilly J, Elting MW, Campeau PM, Coman D, Stark Z, Tan TY, Amor DJ, Kaur S, StJohn M, Morgan AT, Kamien BA, Patel C, Tedder ML, Merla G, Prontera P, Castori M, Muru K, Collins F, Christodoulou J, Smith J, Zeev BB, Murgia A, Leonardi E, Esber N, Martinez-Monseny A, Casas-Alba D, Wallis M, Mannens M, Levy MA, Relator R, Alders M, Sadikovic B. DNA methylation epesignatures are sensitive and specific biomarkers for detection of patients with KAT6A/KAT6B variants. **Epigenomics** 2023; 15: 351-367.
 231. Fusco C, Nardella G, Morlino S, Micale L, Tragni V, Agolini E, Novelli A, Massuras S, Giambra V, Pierri CL, Castori M. Nucleotide substitutions at the p.Gly117 and p.Thr180 mutational hot-spots of SKI alter molecular dynamics and may affect cell cycle. **J Hum Genet** 2024; 69: 53-58.
 232. Sulli A, Hysa E, Cere A, Lalli F, Pinelli A, Sammori S, Gotelli E, Pizzorni C, Malfait F, Castori M, Smith V, Cutolo M. Microvascular status and skin thickness in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: a pilot investigation. **Clin Exp Rheumatol** (in press).
 233. Di Stolfo G, Petracca A, Bevere EML, Pracella R, Potenza DR, Fusco C, Mastroianno S, Castori M. Biallelic LZTR1 variants in a 49-year-old woman with hyperthrophic cardiomyopathy: a clue for considering LZTR1 in adults. **Am J Med Genet A** 2024; 194(5): e63518.
 234. Lazzaroni F, Meessen JMTA, Sun Y, Lanfranconi S, Scola E, D'Alessandris QG, Tassi L, Carriero MR, Castori M, Marino S, Blanda A, Nicoli EB, Novelli D, Calabrese R, Agnelli NM, Bottazzi B, Leone R, Mazzola S, Besana S, Catozzi C, Nezi L, Lampugnani MG, Malinverno M, Grdseloff N, Rodel CJ, Jahormi BR, Bolli N, Passamonti F, Magnusson PU, Abdelilah-Seyfried S, Dejana E, Latini R. Circulating biomarkers in familial cerebral cavernous malformation. **eBioMedicine** 2024; 99: 104914. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104914.
 235. Meessen JMTA, Fornara GA, Zarino B, Castori M, Tassi L, Carriero MR, D'alessandris G, Salman RA, Blanda A, Nicolis EB, Novelli D, Caruana M, Vasami A, Lanfranconi S, Latini R. Patient reported outcome measures of patients with familial cerebral cavernous malformations: results from the Treat_CCM trial. **Front Neurol** (in press).
 236. Morlino S, Vaccaro L, Leone MP, Nardella G, Biscaglia L, Ortore RP, Verzicco G, Cassano L, Castori M,* Cacchiarelli D, Micale L. Combined exome and whole transcriptome sequencing identifies a de novo intronic SRCAP variant causing DEHMB

- syndrome with severe sleep disorder. **J Hum Genet** (in press). *: corresponding author.
237. Benvenuto M, Cesarini S, Severi G, Ambrosini E, Russo A, Seri M, Palumbo P, Palumbo O, Castori M, Panza E, Carella M. Phenotypic Description of A Patient with ODLURO Syndrome and Functional Characterization of the Pathogenetic Role of A Synonymous Variant c.186G>A in KMT2E Gene. **Genes** (Basel) 2024; 15: 430. doi: 10.3390/genes15040430.

Articoli peer-reviewed non indicizzati su pubmed

1. Castori M, Grammatico P. Posterior uveal melanoma. **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2007; 11(4): 357-360.
2. Castori M, Grammatico P. Skin melanoma. **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2008; 12(1): 74-80.
3. Castori M, Grammatico P. Holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma (HDH). **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2008; 12(5): 414-416.
4. Castori M, Celletti C, Camerota F. Authors' Reply to "Voermans N, Knoop H, van Engelen B. High Frequency of Neuropathic Pain in Ehlers-Danlos Syndrome; an Association with Axonal Polyneuropathy and Compression Neuropathy?". **J Pain Symptom Manage** 2011; 41: e6-7.
5. Ancillao A, Galli M, Celletti C, Castori M, Albertini G, Camerota F. Temporomandibular joint mobility in adult females with Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type (also known as joint hypermobility syndrome). **J Cranio-Maxillary Dis** 2012; 1: 75-81.
6. Celletti C, Castori M, Morico G, Camerota F. Joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type: constructing a rehabilitative approach. **Int J Clin Rheumatol** 2014; 9: 103-106.
7. Castori M, Colombi M. De la génétique à la clinique, approche diagnostique et thérapeutique du syndrome d'Ehlers-Danlos en Italie. **J Réadapt Méd** 2016; 36: 8-27.
8. Camerota F, Celletti C, Cimolin V, Castori M, Fratocchi G, Albertini G, Galli M. Rehabilitation vs Surgery for Recurrent Snapping Hip in A 26-Year-Old Man with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: A Biomechanical Study. **J Arthritis** 2015; 4: 1000168.
9. Bravo J, Castori M, Grahame R, Hamonet C, Manicourt D. Déclaration commune sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), en particulier sur sa forme « hypermobile ». **J Réadapt Méd** 2016; 36: 89-90.
10. Brzezinski P, Tanaka M, Husein-ElAhmed H, Castori M, Barro/Traoré F, Kashiram Punshi S, Chiriak A. Eponyms – sign –Lexicon (P).Part 2. **Our Dermatol Online** 2016; 7: 1-7.
11. Morlino S, Piedimonte C, Castori M. Reconocimiento y tratamiento de los syndromes de Ehlers-Danlos: Necesidad de un enfoque pluridisciplinario. **Cuadernos de Neuropsicología** 2016; 10: 42-57.
12. Simmonds J, Castori M, Pacey V, Keer R. Advancing practice in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome – hypermobility type. **Man Therapy** 2016; 25: e21-e22.
13. Rakhmanov Y, Maltese PE, Bruson A, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for vascular Ehlers-Danlos syndrome and other variants with fragility of the middle arteries. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 42-44.
14. Rakhmanov Y, Maltese PE, Paolacci S, Marinelli C, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for Marfan-like disorders. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 38-41.
15. Rakhmanov Y, Maltese PE, Marinelli C, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for Marfan syndrome. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 35-37.
16. Castori M. Sindrome di Ehlers-Danlos. Un dedalo da chiarire. **MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare** 2020; IV (2): 31-33.
17. Morlino S, Castori M. Ipermobilità articolare: come orientarsi. **MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare** 2024; VIII (2): 6-9.

Libri e capitoli di libri

1. Castori M, Donofrio P, Zambruno G. Guida alle malattie rare con interessamento della cute. Decreto ministeriale n°279 del 18-05-2001. Medical Communication, Torino. 2007.
2. Castori M. Hypochondrogenesis. In "Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Diseases". Editore: Lang F. Springer-Verlag, Heidelberg, Germania. Marzo 2009, pp. 967-969.
3. Castori M, Zambruno G. Basi genetiche delle gendodermatosi. In "Dermatologia Pediatrica". Editori: Lotti T, Greco A, De Martino M. CIC Edizioni Internazionali. Roma, Italia, 2009. pp 29-43.
4. Castori M, Grammatico P. Genetics of Crohn's Disease. In: Crohn's disease – a multidisciplinary approach. Editori: Terzigni R e Prantera C. Springer-Verlag Italia, Milano 2010: 17-30.

5. Castori M. Growth in Distal Arthrogryposes. In: Handbook of Growth and Growth Monitoring in Health and Disease. Editore: Preedy VR. Springer-Verlag, Heidelberg, Germania 2012: 2265-2280.
6. Castori M., Grammatico P. Cause genetiche dell'infertilità maschile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editore: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Roma 2012. pp. 150-158.
7. Castori M., Grammatico P. Diagnostica genetica dell'infertilità maschile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editore: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Roma 2012. pp. 202-207.
8. Castori M., Grammatico P. Cause genetiche dell'infertilità femminile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editore: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Roma 2012. pp. 254-261.
9. Castori M., Grammatico P. Diagnostica genetica dell'infertilità femminile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editore: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Roma 2012. pp. 268-273.
10. Castori M., Didona B. Chapter 86 - Genetic skin disorders with predominant involvement of the connective tissue. In: Textbook of Dermatology and Sexually Transmitted Diseases. Editori: Giannetti A, Del Forno C. Casa Editrice Piccin International, Padova 2012: 1597-1633.
11. Castori M., Bruschini M, Blundo C. Nutritional supplementation in Ehlers-Danlos syndrome. In: Bioactive Nutraceuticals and Food Supplements in Neurological and Brain Disease – Prevention and Therapy. Editori: Watson RR, Preedy VR. Casa Editrice: Elsevier Inc., Amsterdam, Paesi Bassi 2014: 161-170.
12. Castori M., Neri I. 9. Mosaicismi cutanei. In: Compendio delle principali genodermatosi. Editori: Schepis C, Ruggiero G, El Hachem M, Paradisi M. Casa Editrice: Società Italia di Dermatologia Pediatrica, Roma 2015: 69-74.
13. Castori M., Grammatico P. Patologie ereditarie sistemiche del tessuto connettivo. In: Genetica umana e medica. 4° Edizione. Editori: Neri G, Genuardi M. Casa Editrice: Edra S.p.A., Milano 2017: 367-383.
14. Castori M., Didona B, Didona D. Disordini genetici cutanei con predominante coinvolgimento della cute. SICS Editore S.r.l., Milano 2017.
15. Voermans N, Castori M. Chapter 13. Neurological complications of Ehlers-Danlos syndrome and benign joint hypermobility syndrome. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editori: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. Casa Editrice: IOS Press, Amsterdam, Paesi Bassi 2018: 187-208.
16. Morlino S, de Vries D, Veenhuizen M, Castori M. Chapter 10. Gastrointestinal complications of Ehlers-Danlos syndrome and benign joint hypermobility syndrome. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editori: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. Casa Editrice: IOS Press, Amsterdam, Paesi Bassi 2018: 145-166.
17. Jacobs JWG, Castori M., Da Silva JAP. Chapter 5. Generalised joint hypermobility and generalised joint hypermobility syndromes: the clinical perspective. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editori: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. Casa Editrice: IOS Press, Amsterdam, Paesi Bassi 2018: 61-78.
18. Castori M., Didona B, Didona D. Disordini genetici cutanei con predominante coinvolgimento della cute. SICS Editore S.r.l., Roma 2021. ISBN: 9788869304637.
19. Castori M. Generalized joint hypermobility and pain. In: Symptomatic – The Symptom-Based Handbook per Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. Editori: Francomano CR, Hakim AJ, Henderson LGS, Henderson FC. Casa Editrice: Elsevier Inc., Cambridge, US 2024: 23-28.
20. Castori M., Grammatico P. Patologie ereditarie sistemiche del tessuto connettivo. In: Genetica umana e medica. 5° Edizione. Editori: Neri G, Genuardi M. Casa Editrice: Edra S.p.A., Milano 2024: 353-370.

Il/la sottoscritto, consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità

NB: i dati personali contenuti nel presente documento saranno trattati ai sensi del Regolamento UE 2016/679 (GDPR), si autorizza l'Ente/Società al trattamento dei dati personali qui riportati ai fini esclusivi legati alle collaborazioni professionali

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'M. B. H.' with a stylized flourish at the end.

Roma, 27-05-2024

ENGLISH VERSION



CURRICULUM VITAE EUROPEAN FORMAT



PERSONAL INFORMATION

Name and Surname	CASTORI MARCO
Address	
Phone	
E-mail	
Country	Italian
Fiscal Code/ID number	
Place of Birth	
Date of Birth	

WORKING EXPERIENCE

CURRENT POSITION

Since March 2017: Chief, Division of Medical Genetics, Foundation IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy.

Since November 2017: Clinical Coordinator, Rare Disease Program, Foundation IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), Italy.

Since January 2022: Institutional Representative for Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza in the European Reference Network for Rare and Complex Diseases ReCONNET (Ehlers-Danlos syndrome working group).

Since January 2022: Institutional Representative for Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza in the European Reference Network for Rare and Complex Diseases ERN-SKIN (Connective Tissue Disorders working group).

Additional Institutional Roles

Since March 2019: Coordinator of the Working Group for Rare Disease of the Province of Foggia (Puglia, Italy).

Active memberships

- Member of the "Medical and Scientific Board" of the "The Ehlers-Danlos Society" (<https://www.ehlers-danlos.com/our-boards/>).
- Member of the "Hypermobility EDS and Hypermobility Spectrum Disorders Working Group" of the "International Consortium on Ehlers-Danlos syndromes and related disorders" (<https://www.ehlers-danlos.com/committees/>).
- Member of the Scientific Committee of the "Associazione per la Ricerca Cura ed Assistenza Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie Correlate (ARCASSED)" (<https://associazione.arcased.it/presentazione-cms>) [Italian Patients' Association].
- Member of the Scientific Committee of the "Associazione AISP" (Associazione Italiana Sindrome di Poland) (<https://www.sindromedipoland.org/chi-siamo/>) [Italian Patients' Association].
- Member of the Scientific Committee of the "Associazione Malformazioni Linfatiche" (https://www.associazione-malformazioni-linfatiche.org/?page_id=8) [Italian Patients' Association].
- Honorary President (Président d'Honneur) of the "Groupe d'Etude et de Recherche du Syndrome Ehlers-Danlos – GERSSED Belgique" (<https://gerssedbelgique.com/>).

PREVIOUS POSITIONS (for details see Managerial and Institutional Activities)

From Dec 2009 to Feb 2017: Consultant in Medical Genetics at the Laboratory of Medical Genetics, AO San Camillo-Forlanini in Rome (Italy).

From June 2008 to Dec 2009: fellow physician at the Laboratory of Medical Genetics, AO San Camillo-Forlanini in Rome (Italy).

From Dec 2006 to June 2008: fellow physician at the Molecular and Cellular Biology, IRCCS-Istituto Dermatologico dell'Immacolata in Rome (Italy).

EDUCATION

Jun 1996: Graduation (60/60) in High School of Humanities (Liceo Classico "Virgilio"), Rome, Italy).

Nov 2002: MD Graduation (110/100 with honours) at the Sapienza University of Rome, Italy.

Nov 2003: Italian Board Certification in Medicine & Surgery in Rome, Italy (ID number: M 52823).

Nov 2006: Italian Board Certification in Medical Genetics (70/70 with honours) at the Sapienza University of Rome, Italy.

Feb 2013: PhD in Medical Genetics at the Sapienza University of Rome, Italy.

Oct 2018: National qualification for Associate Professor (seconda fascia) in Medical Genetics (Settore concorsuale 06/A1).

Sep 2022: National qualification for Full Professor (prima fascia) in Medical Genetics (Settore concorsuale 06/A1).

SCIENTIFIC SOCIETIES

Società Italiana di Genetica Umana

The Ehlers-Danlos Society

LANGUAGES

MOTHER TONGUE

ADDITIONAL LANGUAGE

- Reading skills

- Writing skills

- Speaking skills

ITALIAN

English

VERY GOOD

VERY GOOD

GOOD

TECHNICAL COMPETENCES

MANAGERIAL EXPERIENCE

Since March 2017, dr. Marco Castori is the director of the Division of Medical Genetics at Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza in San Giovanni Rotondo (Italy). The led Division currently includes three MDs certified in Medical Genetics (also comprising dr. Castori), eleven clinical scientists, one technician coordinator/laboratory manager, seven laboratory technicians, three nurses, one bioinformatician and one administrative staff member. Additional collaborators include one bioinformatician, two biologists and one laboratory technician on healthcare and research funds. In 2023, the Division's production amounted to €7,340,000 in terms of healthcare services, for which a budget of €1,435,000 had been allocated to consumables. In the three-year period 2022-2024, specific funding was also obtained from research, including one "Ricerca Finalizzata 2021" project funded by the Ministry of Health (RF-2021-12373524; three-year project; 460,000 euros), one "PNRR 2023" project funded by the Ministry of Health (PNRR-MCNT2-2023-12377305; two-year project; 1,000,000 euros) and one project funded by the Patients' Association "con Giacomo contro Ehlers-Danlos vascolare" (two-year project; 100,000 euros).

In 2023, the healthcare production of the led Division comprised 1718 outpatient visits for rare diseases, genetic diseases in the post-natal period and oncogenetics, and 5169 genetic tests (constitutional genetics) of which 2313 with NGS technology (2135 analyses on multigene panels and 178 exomes) and 617 with SNP-Array. The medical outpatient activity is mainly divided into single-specialty clinics dedicated to oncogenetics, rare diseases, neurodevelopmental disorders and cardiogenetics, and multi-specialty clinics dedicated to constitutional oncogenetics, cardiogenetics and craniofacial malformations in collaboration with the Services/Divisions of Clinical Psychology, Cardiology and Maxillofacial Surgery, respectively. The scientific production is measured in terms of funded projects (see above) and scientific publications. For the latter, in the three-year period 2022-2024, dr. Marco Castori has co-authored 27 scientific papers in peer-reviewed journals.

The outpatient service, laboratory diagnostics and research activities of the led Division are aligned along a single production line that consists of three main areas of activity and development: (i) cardiogenetics and hereditary connective tissue diseases, (ii) neurodevelopmental disorders and (iii) constitutional oncogenetics.

INSTITUTIONAL ACTIVITY (RARE DISEASES)

The commitment of dr. Marco Castori in the field of rare diseases started during the period of his MD graduation and later of his specialization in Medical Genetics. In both cases, the subject of his research was a specific rare disease (primary dystonia and Joubert's syndrome – see training). When he was appointed as Consultant in Medical Genetics at the Laboratory of Medical Genetics of the AO San Camillo-Forlanini in Rome (Italy) on 2009, dr. Marco Castori has been assigned to the diagnosis and care of specific rare diseases for which he was in charge for delivering certifications, therapeutic plan and medical follow-up to patients and their families. In 2016, thanks to its commitment, the aforementioned Hospital obtained its still unique recognition within the European Reference Networks on Rare and Complex Diseases, as the AO San Camillo-Forlanini Hospital was included in the ERN ReCONNET for the Ehlers-Danlos syndromes. In that year, dr. Marco Castori was appointed as the institutional representative for this Hospital at the ERN ReCONNET.

In 2017, dr. Marco Castori moved to Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza to lead the Division of Medical Genetics and also became the Hospital Clinical Coordinator for the Regional Rare Disease Network of Puglia. Since then, dr. Castori monitored the activities related to rare diseases certification and prescriptions carried out by 13 Divisions/Units/Services of Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza for a total of 149 rare disease codes. Of these, 73 codes were assigned to the Division of Medical Genetics. Since 2018, dr. Castori has set up a Rare Diseases Desk, whose activities required a dedicated nurse, at Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza. Thanks to the activities of the Rare Diseases Desk, it has been possible, for the first time, to quantify the commitment of Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza to rare diseases. Thanks to this initiative, a series of outpatient clinics and outpatient slots dedicated to rare diseases have been established for various Divisions/Units, such as Pediatrics, Neurology, Endocrinology, Rheumatology and Dermatology.

Since January 2022, Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza is member of ERN ReCONNET and ERN-SKIN for the activities carried out in the field of Ehlers-Danlos syndromes. For both ERNs, dr. Marco Castori is the institutional representative of Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza. Since January 2023, Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza has been included among the 17 Centers of Excellence by the Ehlers-Danlos Society. Dr. Marco Castori is member of the medical-scientific committee of the Ehlers-Danlos Society and of the medical-scientific committees of some Italian patient associations.

To date, all the funding obtained for scientific activity and all the scientific publications of dr. Marco Castori have been in the field of Rare Diseases.

EDUCATIONAL ACTIVITY

TEACHING

2018/2024	Lecturer, Medical Genetics, Specialty Training Program in Medical Genetics at the "Aldo Moro" University of Bari, Italy.
2015/2017	Lecturer, Medical Genetics, Specialty Training Program in Orthodontics, at the Sapienza University of Rome, Italy.
2011/2017	Lecturer, Medical Genetics, Nursing Science University Program at the Sapienza University of Rome, Italy.
2012/2015	Lecturer, Applied Biology, Nursing Science University Program at the Sapienza University of Rome, Italy.
2012/2014	Lecturer, Genetic Counselling, Master Degree Program in Prenatal Diagnosis and Fetal Pathology at the Sapienza University of Rome, Italy.

TUTORIAL ACTIVITY

Since 2012 to 2022, Dr. Marco Castori was the tutor for the Graduation Thesis of nine students.

INVITED COMMUNICATIONS TO NATIONAL CONGRESSES/EVENTS

131. Eziologia e genetica clinica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della mano" (I Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera, ASL RM E (Rome), 5 October 2006.
132. Genodermatosi. "Master Interateneo in Genetica Clinica: le malformazioni congenite". Istituto CSS-Mendel (Rome), 16 March 2007.
133. Advances in genetica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – III giornate". Hotel Crowne Plaza (Rome), 23-24 November 2007.
134. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (II Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera, ASL RM E (Rome), 23 e 30 November 2007.
135. Genodermatosi con predisposizione ai tumori. "VIII corso di aggiornamento: genetica e oncologia dermatologica". Viareggio, 10-14 March 2008.
136. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (III Incontro Annuale). Scuola Medica Ospedaliera e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Rome). 13-

14 November 2008.

137. Dismorfologia clinica: come orientarsi? "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – IV giornate". Hotel Crowne Plaza (Rome), 21-22 November 2008.
138. La consulenza genetica nel paziente con malformazioni della mano. "Principi terapeutici e timing chirurgico nel trattamento delle malformazioni della mano". Ordine Provinciale di Rome dei Medici-Chirurghi e degli Odontoiatri (Rome), 6-7 April 2009.
139. Screening genetici: test disponibili, quando proporli. "Aggiornamento sulle tecniche di diagnostica fetale e perinatale: raccomandazioni dalle società scientifiche". Ospedale Sandro Pertini, Rome. 25 September 2009.
140. Disomia uniparentale: dalla teoria alla pratica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Rome), 20-21 November 2009.
141. Sindrome di Bazex-Dupré-Christol. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Rome), 20-21 November 2009.
142. Sindrome di Ehlers-Danlos: vecchia genodermatosi, nuove prospettive. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – V giornate". Hotel Crowne Plaza (Rome), 20-21 November 2009.
143. Genetica delle malformazioni della mano. "Malformazioni della Mano" (IV Corso Annuale). Scuola Medica Ospedaliera e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Rome). 17-18 December 2009.
144. Nuove prospettive della ricerca in riabilitazione: la sindrome di Ehlers-Danlos. "Quali prospettive per la ricerca in riabilitazione". Clinica Ortopedica, Sapienza Università di Rome. 6 February 2010.
145. Citogenetica classica e citogenetica molecolare. "Come utilizzare la diagnostica genetica". Neuromed-IRCCS, Pozzilli, Isernia, 6 April 2010.
146. Malattie genetiche del collagene. "Le Malattie Rare in ambito Reumatologico: Aspetti Clinici e Riabilitativi nelle Patologie del Tessuto Connettivo". Ospedale S. M. Goretti, Latina, 29 April 2010.
147. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Rome, 4 May 2010.
148. Epidemiologia delle anomalie cromosomiche. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: dal cariotipo convenzionale a quello molecolare". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 21-22 June 2010.
149. Presentazione e discussione di casi complessi in epoca pre- e post-natale. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: dal cariotipo convenzionale a quello molecolare". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 21-22 June 2010.
150. Associazione cheratodermia palmoplantare-alopezia congenita. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VI giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 26-27 November 2010.
151. Sindromi ad aumentato rischio neoplastico. "Conoscere per assistere: diagnosi e assistenza sulle malattie rare per pediatri di libera scelta e medici di medicina generale". Nuovo Regina Margherita, Rome, 4 December 2010.
152. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Rome, 5 April 2011.
153. Genodermatosi ad aumentato rischio oncologico. "Scuola di Specializzazione in Genetica Medica: Seminari Monotematici". Policlinico Tor Vergata, Rome, 5 May 2011.
154. La diagnostica genetica nella realtà ospedaliera italiana. "51° Congresso Nazionale SNO". Centro dei Congressi, Fiera Nazionale della Sardegna, Cagliari, 18-21 May 2011.
155. Genetica della cardiomiopatia ipertrofica. "Incontro con le famiglie - cardiomiopatie ipertrofiche". Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini, Rome, 18 June 2011.
156. L'ipermobilità articolare: aspetti clinico-diagnostici, gestionali e principi di terapia. "Seminari ECM". Istituto CSS-Mendel, Rome, 28 June 2011.
157. Introduzione: embriogenesi, dismebriogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 October 2011.
158. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 October 2011.
159. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 October 2011.
160. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 10-11 October 2011.
161. Mosaicismi cutanei: cosa sono?. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 18-19 November 2011.

162. Aspetti fisiopatologici della ipermobilità articolare. "Seminari ECM". UOC Laboratorio di Genetica Medica. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Rome, 13 February 2012.
163. Introduzione: embriogenesi, disembrionogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 March 2012.
164. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 March 2012.
165. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 March 2012.
166. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – II Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 19-20 March 2012.
167. IUGR e sindromi. "Master Neonatologia e Grand Round Clinici", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Rome, 8 May 2012.
168. Genodermatosi e patologie ereditarie del tessuto connettivo. "Brainstorming su prassi cliniche e scientifiche dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini – Percorsi diagnostico-assistenziali e ricerca scientifica nelle malattie rare". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Rome, 26 May 2012.
169. Percorsi diagnostici postnatale. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale: il cariotipo molecolare perché, quando e come. III edizione". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 13-15 June 2012.
170. Sindromi di Ehlers-Danlos: novità clinico-terapeutiche. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – VIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 16-17 November 2012.
171. Introduzione: embriogenesi, disembrionogenesi ed epidemiologia dei difetti congeniti. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 March 2013.
172. L'esame radiografico fetale. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 March 2013.
173. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 March 2013.
174. Presentazione di casi clinici interattivi: l'esperienza dell'A.O. San Camillo-Forlanini. "Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa – III Edizione". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 18-19 March 2013.
175. Ipermobilità articolare, omeostasi e patologia sistemica: disabilità ed assistenza delle sindromi di Ehlers-Danlos (e patologie correlate). Malattie Rare – Ricerca, Assistenza, Rispetto, Evidenza. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Rome, 8 April 2013.
176. Genetica: consulenza genetica pre e post aborto. nuove metodiche. Breakfast meeting: Gruppo interdisciplinare interruzione di gravidanza oltre il 90° giorno. Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini. Rome, 18 April 2013.
177. Il neonato con IUGR. "Master Universitario di II livello in Neonatologia", giornata di Genetica Clinica. Policlinico Umberto I, Rome, 14 May 2013.
178. Mosaicismi cutanei. 52° Congresso ADOI. Palazzo Ducale, Lucca, 18-21 September 2013.
179. Le sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. 52° Congresso ADOI. Palazzo Ducale, Lucca, 18-21 September 2013.
180. Amiloidosi *TTR*: la diagnosi genetica. Le amiloidosi sistemiche: come riconoscere e interpretare i dati clinici e strumentali per una corretta diagnosi. Complesso Monumentale S. Spirito, Rome, 3-24 October 2013.
181. Sindromi con malformazioni delle mani. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – IX giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 15-16 November 2013.
182. Pediatria-genetica. "Ricerca e Confronti" Malattie Rare. *p63 Sindrome E.E.C. International NetWork Word Communication Onlus*. Complesso San Gaetano, Padua, 22-23 November 2013.
183. La cute e le malattie genetiche. "Appropriatezza diagnostica e prescrittiva: tra casi clinici e linee guida – Incontri pediatrici serali del San Camillo". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Rome, 20 February – 18 December 2013 (27 November 2013).
184. Fragili per il "Dolore": sindrome di Ehlers Danlos. "Uniti per Assistere - Le Malattie Rare: paradigma della fragilità". Policlinico Agostino Gemelli, Aula Brasca, Rome, 27 February 2014.
185. Quale ruolo della genetica medica nella assistenza e ricerca delle malattie rare?. "Insieme per una assistenza migliore – Sapere per assistere: formazione e ricerca". Policlinico

- Umberto I, Aula Valdoni, Rome, 1 March 2014.
186. Genodermatosi rare. "Una giornata per le Malattie Rare". AO San Camillo-Forlanini, Presidio Forlanini, Rome, 3 March 2014.
 187. Basi teorico-pratiche del mosaicismismo somatico in patologia umana: la cute come specchio. "Recenti acquisizioni nell'ambito della genetica e della terapia della neurofibromatosi". Istituto CSS-Mendel, Rome, 10 May 2014.
 188. Sindrome di Ehlers-Danlos: una forma monogenica di fibromialgia e sindrome da fatica cronica. "Giornata mondiale sensibilità chimica multipla, encefalomielite mialgica, fibromialgia. Ri-conoscere le patologie ambientali, tu ci sarai?". Cattedrale, Civitavecchia (Rome), 10 May 2014.
 189. Il neonato con osteodisplasie. "Convegno di genetica clinica neonatale". Policlinico Umberto I, Rome, 13 May 2014.
 190. Mosaicismi cutanei. 89° Congresso Nazionale SDeMaST. Auditorium Niccolò Paganini e Centro Congressi di Parma, Parma, 14-17 May 2014.
 191. Mosaicismi cutanei. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale ed acquisita: i mosaicismi. V edizione". E.O. Ospedali Galliera, Genova, 17-19 September 2014.
 192. Informazione di base sull'acondroplasia. "Giornata mondiale delle persone con bassa statura". Acondroplasia per crescere insieme ONLUS. Agriturismo Torre Sant'Anastasia, Rome, 26 October 2014.
 193. Alopecia in corso di genodermatosi. "L'alopecia areata nel bambino. Dalla diagnosi alla terapia". Istituto Giannina Gaslini, Badia Benedettina della Castagna, Genova, 08 November 2014.
 194. Sindromi malformative del cavo orale. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – X giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 21-22 November 2014.
 195. La cute come spia delle patologie ereditarie del tessuto connettivo. "Malattie rare in dermatologia. Nuove acquisizioni su aspetti eziopatogenetici, clinici e terapeutici". IRCCS Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Rome, 13 December 2014.
 196. Mosaicismi cutanei. "Metabolomica e mirnoma come nuovi approcci sperimentali e clinici per la semeiotica". Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Rome, 6 February 2015.
 197. Displasie scheletriche fetali: quadri clinici più comuni. "Il percorso diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malformativa. Focus: displasie scheletriche e patologie cerebrali". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 26-27 February 2015.
 198. Malformazioni craniofacciali: classificazione ed implicazioni pratiche. "Il percorso diagnostico multidisciplinare del feto con patologia genetico-malformativa. Focus: displasie scheletriche e patologie cerebrali". Accademia Nazionale di Medicina. Genova, 26-27 February 2015.
 199. Cosa sono le malattie rare. Focus sull'acondroplasia. "Giornata Mondiale delle Malattie Rare – iniziativa Acondroplasia Insieme per Crescere ONLUS". Istituto Superiore San Benedetto, Borgo Piave (Latina), 28 February 2015.
 200. La consulenza genetica nella citogenetica di nuova generazione. "Corso avanzato di citogenetica costituzionale ed acquisita VI edizione". Hotel NH Leonardo Da Vinci, Rome, 17-18 September 2015.
 201. Trasmissibilità ereditaria, cause genetiche, sindromi e malformazioni associate. "1° incontro nazionale famiglie con atresia esofagea". Soggiorno San Gaetano, Santa Severa (Rome), 26-27 September 2015.
 202. Neuropatia con lesioni automutilanti delle mani. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XI giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 20-21 November 2015.
 203. Disprassia ed ipermobilità articolare generalizzata: dall'evidenza scientifica alla pratica clinica. "Giornate di neuropsicologia dell'età evolutiva. XI edizione". Facoltà di Scienze della Formazione, Libera Università di Bolzano, Bressanone, 20-23 January 2016.
 204. Ipermobilità articolare generalizzata: valutazione clinica e trattamento del paziente complesso. XVIII Incontro nazionale di genetica clinica. AOU "Agostino Gemelli", Rome, 16-17 February 2016.
 205. Aspetti clinici e genetici del mosaicismismo cutaneo. VI Simposio "Rino Cavalieri". IRCCS-Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Rome, 26-27 February 2016.
 206. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione I. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Rome, 16-18 June 2016.
 207. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione II. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Rome, 16-18 June 2016.
 208. EDS: orientamento diagnostico e presa in carico. Ehlers-Danlos: una realtà in crescita – Dalla diagnosi alla clinica, come riconoscere la sindrome e trattare un paziente EDS. Varese, 7 October 2016.

209. La sindrome di Ehlers-Danlos e le ipermobilità articolari. Centro di Riabilitazione "Vaclav Vojta". Rome. 24 October 2016.
210. New York 2016: consensus su diagnosi e gestione delle sindromi di Ehlers-Danlos. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 18-19 November 2016.
211. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. Lezione I. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Rome, 8-9 June 2017.
212. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prenatura. Lezione II. Corso di alta formazione in oncofertilità. Il modulo. Istituto Santa Emilia da Vialar. Rome, 8-9 June 2017.
213. Mosaicismi. VI Congresso SIDerP. Bologna, 12-14 October 2017.
214. La palpebra... come spia di sindrome genetica. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 17-18 November 2017.
215. Embriopatia della sequenza di Poland e patologie correlate. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 November 2017.
216. Patologie dell'aorta e dei tessuti connettivi. "Cardiomiopatie e malattie rare – approccio multidisciplinare e confronto con il territorio". San Giovanni Rotondo, 1-2 December 2017.
217. Definizioni e terminologia dell'ipermobilità articolare ed orientamento terapeutico delle sindromi di Ehlers-Danlos. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Rome, 14-15 November 2017.
218. Difetti congeniti e terminologia in Genetica Clinica. Istituto CSS-Mendel, Rome, 9 April 2018.
219. Evidence-based medicine come esempio di Umanesimo moderno: l'esempio di Casa Solievo della Sofferenza in ambito di Malattie Rare. Pastorale Socio Sanitaria "Generare Relazioni di Cura". Auditorium "Valentino Vailati", Manfredonia (Foggia), 18 April 2018.
220. La nuova nosologia: come descrivere i pazienti secondo i concetti più moderni. "Come perle" – Sindrome di Ehlers-Danlos "la disabilità invisibile". Licata, Teatro comunale Re Grillo, 11-12 May 2018.
221. Il mosaicismo nell'era delle nuove tecnologie di analisi genomica: tradizione e innovazioni. Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. IX Edizione. Rome, Istituto CSS-Mendel, 13-14 September 2018.
222. Sindrome blefaro-cheilo-dentale. 57° Congresso Nazionale ADOI. Grosseto, 17-19 October 2018.
223. Acromie ed ipocromie congenite e sindromi correlate. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XIV giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 9-10 November 2018.
224. Attualità in genetica: il mosaicismo cutaneo. La neurofibromatosi 1: aspetti clinici rilevanti in età pediatrica. San Giovanni Rotondo, Fondazione IRCCS-Casa Solievo della Sofferenza, 17 November 2018.
225. Sindrome di Ehlers-Danlos e... dintorni. VII Simposio di Dermatologia "Rino Cavalieri". IRCCS-Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Rome. 22-23 February 2019.
226. La diagnosi di una malattia rara raccontata da un genetista. La "care" di una malattia rara – medicina d'iniziativa. Taranto, Cittadella della Carità, 23 March 2019.
227. Quali strumenti di diagnosi. La "care" di una malattia rara – medicina d'iniziativa. Taranto, Cittadella della Carità, 23 March 2019.
228. Ruolo di Casa Solievo della Sofferenza e della Piattaforma Provinciale Malattie Rare per le persone con patologie del neurosviluppo. Pastorale Socio Sanitaria – Evento Formativo 2019. Auditorium "Valentino Vailati", Manfredonia, 22 May 2019.
229. La genetica dell'infertilità femminile. III Corso di Alta Formazione in Oncofertilità. Università Sapienza di Rome. Istituto S. Emilia de Vialar. Rome. 8 November 2019.
230. Breve guida all'interpretazione del referto di genetica di nuova generazione. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XV giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 15-16 November 2019.
231. Alberi genealogici, anamnesi, esami da chiedere. Corso Pre-Congressuale ONSP-SIMGePeD – XIII Congresso Nazionale SIMGePeD, IRCCS-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Rome, 5-6-7 December 2019.
232. Tavola Rotonda – il ruolo di Casa Solievo della Sofferenza nel panorama pugliese. Corso di aggiornamento sulle malattie rare di interesse epilettologico. Ospedale San Paolo, Bari. 17 January 2020.
233. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. IV Corso di Alta Formazione in Oncofertilità. Università Sapienza di Rome. Corso Online. Il Modulo. 3-26 November 2020.
234. Condroadipiasie da FGR3 pathway. XXIII Congresso Nazionale SIGU. Corso Postcongressuale. Corso Online. 20 November 2020.

235. Big data. La grande sfida della genetica e il modo migliore per affrontarla. Simposio - Digital health and care: la gestione delle patologie cardiovascolari rare nei momenti complessi. 52° Congresso Nazionale Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri. Palacongressi, Rimini, 26-28 August 2021.
236. La genetica dell'infertilità femminile e dell'insufficienza ovarica prematura. Corso di Alta Formazione in Oncofertilità 2021. Fondazione per la Medicina Personalizzata. Corso Online. Il Modulo. 3-25 November 2021.
237. Approccio classificativo delle malformazioni vascolari nella pratica clinica e genetica. Corso teorico-pratico online. Malattie neurocutanee comuni e rare: primo update. Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani. FAD sincrona. 8 e 15 October 2021.
238. Patologie ereditarie del tessuto connettivo: novità. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVI giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 26-27 November 2021.
239. Sindromi di Ehlers-Danlos e patologie associate: come orientarsi nel vasto mondo dell'ipermobilità articolare. Corso FSC "Aggiornamenti di Genetica". ULSS2 Marca Trevigiana. Treviso, 10 December 2021.
240. Epidemiologia delle patologie cromosomiche e l'aborto cromosomico. "Il Laboratorio di Genetica Medica tra presente e futuro". ASP Ragusa. Ragusa, sede AVIS, 26 March 2022.
241. Dal sequenziamento di nuova generazione al referto: cosa attendersi dall Genetica Medica dal decennio appena trascorso. XII Convegno ACAR – "Importanza della collaborazione, cooperazione e condivisione nel mondo delle malattie rare nell'era post-pandemia". Tirrenia, Gran Hotel Continental, 22-24 April 2022.
242. L'esame genetico: cosa richiedere e come leggerlo. Genetica e Malattie Renali. III Webinar monotematico Web SInePe chiama SIMGePeD (virtual meeting). 7 June 2022.
243. Innovazioni e complessità nella diagnostica delle sindromi con ossa fragili. Approccio integrato alla salute dell'osso in età pediatrica. Bari, The Nicolaus Hotel, 1 October 2022.
244. Interpretazione clinica delle varianti genetiche. "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 11-12 November 2022.
245. Genetica medica: la scienza al servizio della persona con malattia rara. Incontro intergruppo. Rotary Club Bari Ovest, Grand Hotel delle Nazioni, Bari, 24-11-2022.
246. Alberi genealogici, anamnesi, esami da chiedere. XV Congresso Nazionale SIMGePeD. Sessione: Sindromologia – seconda parte. Best Western Plus Hotel Universo. Rome, 1-3 December 2022.
247. Malformazione di Chiari, ipermobilità articolare e sindromi di Ehlers-Danlos. La Chiari e il suo mondo – Associazione AISMAC. Collegio internazionale Seraphicum. Rome 15 April 2023.
248. Quali esami genetici richiedere e come interpretarli. HOT TOPICS: malattie dell'osso in età pediatrica – nuove frontiere diagnostiche e terapeutiche. Sapienza Università di Rome. Rome, 15-16 September 2023.
249. Approccio pratico all'interpretazione clinica delle varianti secondo lo ACMG. Seminari della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università di Siena. Siena, 20 September 2023.
250. Mosaicismo cutaneo: dall'osservazione al laboratorio. Seminari della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università di Siena. Siena, 20 September 2023.
251. Il ruolo della Genetica Medica nel percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale del bambino con sospetta patologia ereditaria dello scheletro. Hormones 2023 – V edizione: the cutting edge. Spazio Murat. Bari, 29-30 September 2023.
252. Percorso nella Breast Unit: consulenza genetica oncologica. Seminari di Senologia 2023. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 4 October 2023.
253. Patologie monogeniche della cornea e laboratorio di genetica. Cornea e altro. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 6 October 2023.
254. Varianti di significato incerto in diagnostica: come orientarsi? "Le malattie rare in dermatologia pediatrica – XVIII giornate". Hotel Crowne Plaza, Rome, 10-11 November 2023.
255. Iperlassità sindromiche. Italian Medical Genetics Academy 2023 – sessione "Displasie Ossee". Webinar Live, 16 November 2023.
256. La sindrome da iperlassità articolare. XVI Congresso Nazionale SIMGePeD. Centro Congressi Europa, Rome, 14-16 December 2023.
257. Ipermobilità articolare, sindromi di Ehlers-Danlos e lipedema. Corso di alta formazione – Lipedema Diagnosi e Terapie – Esperienze Internazionali a Confronto. Milano 22-25 February 2024.
258. Malattie rare del connettivo: cosa c'è di nuovo. Simposio Cavalieri. IRCCS-Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Rome 2 March 2024.
259. Inquadramento clinico e genetico dell'ipermobilità articolare. Malattie genetiche: dalla diagnosi al trattamento. SIGU Veneto – Università di Padova. Padova, 12 March 2024.

260. NGS nei disordini Mendeliani: innovazioni tecnologiche o cambio di paradigma? Patologia Feto-Placentare: Terzo Incontro. AO San Camillo-Forlanini 4 May 2024.
261. Ottimizzazione dell'output del dato "short reads" NGS ai fini diagnostici nel laboratorio di Genetica Medica. La Genetica Medica in Puglia e Basilicata: insieme per guardare al futuro (II edizione). Hotel Salina, Taranto 24 May 2024.

INVITED COMMUNICATIONS TO INTERNATIONAL CONGRESSES/EVENTS

262. Specific issues on genetics of genodermatoses. "Genodermatoses: basic concepts on clinical approach, diagnostic procedures and genetic counseling". IDI-IRCCS (Rome, Italia), 21-22 November 2007.
263. The Ehlers-Danlos syndromes: classification, clinical features, diagnostic approach and management. "Practical course on clinical and laboratory diagnostic procedures and management of selected genodermatoses". IDI-IRCCS (Rome, Italia), 9-11 April 2008.
264. From genetics to clinics - hypermobility and extra-articular manifestations and their impact on treatment: an Italian contribution. Colloque Médical International Francophone – Les traitements du syndrome d'Ehlers-Danlos: avancées & prospective. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 7 March 2015.
265. Clinical assessment of joint hypermobility and management of related symptoms. "Couse on collagenopathies". Istituto Ortopedico Rizzoli (Bologna), 17-19 March 2015.
266. Clinical cases of patients with the Ehlers-Danlos syndrome. "Couse on collagenopathies". Istituto Ortopedico Rizzoli (Bologna), 17-19 March 2015.
267. Joint hypermobility and its clinical presentations: an Italian experience. "London & SE Hypermobility Club". London University College (London, UK), 4 June 2015.
268. Natural history. "Managing the complex patient with Ehlers-Danlos syndrome" at the 65th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (Baltimore, Maryland, US), 6-10 October 2015.
269. Joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome: an Italian experience. I Simposium Internacional de Familiares y Afectados de Ehlers-Danlos (Murcia, Spagna), 17 October 2015.
270. Joint hypermobility and Ehlers-Danlos syndromes: an updated critique. UPEC - Certificat d'université Syndrome d'Ehlers-Danlos. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 18 March 2016.
271. L'Italie. Les orientations thérapeutiques, face au SED, en Europe et en Amérique du sud. 2^{ème} Colloque International Francophone – Les Traitements du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Faculté de Médecine, Université Paris-Est Créteil (Parigi, Francia). 19 March 2016.
272. The future of EDS hypermobility. Ehlers-Danlos Society International Symposium. TKP New York Conference Center (New York, USA). 4 May 2016.
273. Hypermobilité articulaire généralisée, syndrome de l'hypermobilité et la perspective italienne. A.M.S.E.D. – Génétique. 2ème Congrès International Syndromes d'Ehlers-Danlos. (Lione, Francia). 30 September 2016.
274. Multidisciplinary diagnostic and therapeutic approach to the Ehlers-Danlos patient. EDS Awareness ([www.chronicpainpartners.com](http://www.chronicpainpartners.com/webinar/webinar-multidisciplinary-approach-to-eds-patient/)), su <http://www.chronicpainpartners.com/webinar/webinar-multidisciplinary-approach-to-eds-patient/>. 22 November 2016. Webinar.
275. Towards a novel classification for individuals with joint hypermobility. Colloque international – Syndrome d'Ehlers-Danlos, 3ème édition. Université Paris Descartes – Salle Giroud (Parigi, Francia). 25 March 2017.
276. Molecular bases and genetic investigations in aortopathies in the GUCH patient. 2nd International Symposium on Grown-Up Congenital Heart Disease. Columbus Hotel (Rome, Italia). 27 May 2017.
277. Joint Hypermobility and Related Spectrum Disorders: Terminology and Classification. 19-XXIX ASAP Chiari & Syringomyelia Conference. South Nassau Community Hospital (New York, USA). 23 July 2017.
278. Definición y nueva terminología para la hiper movilidad articular y trastornos relacionados. ANSEDH 1a Escuela Internacional de los Síndromes de Ehlers-Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías. Univesità di Murcia (Murcia, Spagna). 27 October 2017.
279. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. The European Ehlers-Danlos syndromes conference (for medical professionals). Crowne Plaza Hotel (Maastricht, The Netherlands). 6 April 2018.
280. Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. The European Ehlers-Danlos syndromes conference (for people with EDS). Crowne Plaza Hotel (Maastricht, The Netherlands). 7 April 2018.
281. Introduction. Session IV: hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorders. International Symposium on the Ehlers-Danlos syndromes – interaction and signaling: recurrent themes in the molecular mechanisms of EDS. Ghent,

- Belgium. 26-29 September 2018.
282. Associated Ehlers-Danlos syndromes. Consensus Conference on Chiari malformation & syringomyelia – the lesson learned in ten years (2009-2019). NH President Hotel. Milan, 11-13 November 2019.
 283. Use cases from Undiagnosed Diseases Network International. International Course – Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases. Rome, 27-29 April 2020 (virtual meeting).
 284. Hypermobile EDS and hypermobility spectrum disorders: what is the difference? ERN ReCONNECT webinars on Ehlers-Danlos syndrome. 10 September 2020 (webinar at: <https://reconnet.ern-net.eu/webinar/>) (virtual meeting).
 285. Faculty Member e autore del modulo 40 (joint hypermobility and related disorders) – EULAR online courses on rheumatic diseases su https://esor.eular.org/totara/catalog/index.php?catalog_cat_browse=74&orderbykey=feature&itemstyle=narrow. Edizione 2020.
 286. The natural history of pain progression from childhood to adulthood: Experiences from an Italian clinic. EDS ECHO event series: Pain Management – A European perspective. 24 April 2021 (virtual meeting).
 287. Beyond chronic pain and fatigue - The role of autonomic dysfunction and psychological concerns in complex cases. Session: multiple issues in connective tissues - More than 'just' Hypermobility. EULAR 2021 Virtual Congress. 5 June 2021 (virtual meeting).
 288. The role of bed-bench interactions for reporting NGS data in the clinical context and genetic counseling. Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era. European Joint Programme Rare Diseases, 3rd Training Course. Istituto Superiore di Sanità, Rome, 27-29 October 2021 (virtual meeting).
 289. EDS Sub-Types. Fourth International Congress of Joint Hypermobility, Ehlers-Danlos Syndrome and Pain. Brazil 5-7 November 2021 (virtual meeting).
 290. Clinical and Genetic Approach to JH: from the Symptom to the Syndrome. Fourth International Congress of Joint Hypermobility, Ehlers-Danlos Syndrome and Pain. Brazil 5-7 November 2021 (virtual meeting).
 291. Next-generation sequencing and variant interpretation in rare diseases: a survival guide for paediatric pathologists. V Update Course in Paediatric & Perinatal Pathology. International Paediatric Pathology Association. Rome, 22-24 June 2022.
 292. Refreshing general concepts on EDS/HSD. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.
 293. Joint hypermobility in children: an overview. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.
 294. Developmental mosaicism in human skin disorders: a primer for the medical scientist. ERN SKIN webinars. 31 January 2023 (<https://ern-skin.eu/webinars/>).
 295. Joint hypermobility in children. ERN ReCONNECT webinars. 5 April 2023 (<https://reconnet.ern-net.eu/webinar/>).
 296. Human-machine interaction for the achievement of effective clinical reporting in routine diagnostics of rare monogenic disorders: the importance of the right tools! Corporate Satellites – Agilent Technologies. 56th European Human Genetics Conference. Glasgow, United Kingdom, 10th June 2023.
 297. Variants of uncertain significance. The Ehlers-Danlos Society - Genetically defined Ehlers-Danlos syndromes: strategies & solutions for unmet needs. Ghent, Belgium, 30th-31st August 2023.
 298. Is genetic testing always superfluous in hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder? ERN ReCONNECT webinars. 15 May 2024 (<https://reconnet.ern-net.eu/webinar/>).

CHAIRMAN

299. La presa in carico della coppia infertile: la problematica clinica, genetica ed etica. Prima sessione. Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia). 28 April 2017.
300. Malattie genetiche da difetti dell'apparato epigenetico: le cromatinopatie. Prima Sessione. The Nicolaus Hotel Conference & Events, Bari. 8-9 May 2017.
301. Sessione Parallela: sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. XX Congresso Società Italiana di Genetica Umana. Napoli 15-17 November 2017.
302. Valutazione funzionale. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 November 2017.
303. Terapia chirurgica ricostruttiva delle malformazioni caratteristiche della SDP. "Seminario sindrome di Poland – la rete per l'assistenza e per la ricerca". San Giovanni Rotondo, 25 November 2017.

304. Sessione II: sindromi di Ehlers-Danlos nella Regione Lazio: esperienza dei centri clinici coinvolti. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Rome, 14-15 November 2017.
305. Tavola rotonda: aspetti pratici di gestione clinico-diagnostica e organizzativa. Il diabete monogenico nel paziente pediatrico e adulto. IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 23 March 2018.
306. II Sessione: varianti strutturali in regioni non esoniche, ed altro ancora. Interpretazione interattiva di casi emblematici. Corso avanzato di cito-genetica costituzionale ed acquisita. Grandangolo in Genetica Medica. Istituto CSS-Mendel, Rome, 19-20 September 2019.
307. Presidente per la IV Sessione: genotipo, fenotipo e diagnostica. V Convegno A.Me.Ge.P. Domenico Campanella "Malattie rare: dalla diagnostica alle prospettive terapeutiche". Sala Convegni Torre Cintola, Monopoli, 4-5 October 2019.
308. Focus su: Displasia Fibrosa. 1° Congresso Nazionale Osteopatie Metaboliche – Nuove Frontiere Diagnostiche e Terapeutiche. Clinica Pediatrica, Policlinico Umberto I, Rome, 13-15 December 2019.
309. Progress in understanding the treatment of rare diseases. Liver, COVID-19 and more. IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Aula Fra Agostino Daniele Santuario Padre Pio, San Giovanni Rotondo, 12-13 July 2021.
310. Session I – Opening. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.
311. Quarta sessione: Hot Topics in Epatologia. NAFLD/NASH and beyond. San Giovanni Rotondo (FG), 3-4 October 2022.
312. Sessione: genetica e neuroradiologia. I Corso Teorico-Pratico di Base – Diagnosi e Terapia dell'Epilessia. Fondazione IRCCS-Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG), 18-19 April 2024.

ORGANIZING ACTIVITY

313. Scientific Board. XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Medica. Stazione Marittima, Napoli, 15-17 November 2017.
314. Organizing Committee. Primo incontro nazionale sulle sindromi di Ehlers-Danlos e patologie correlate. Centro Vaclav Vojta, Rome, 14-15 November 2017.
315. Hosting Committee. First European Consensus Meeting on the Diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes and related disorders. Rome, 6 September 2019.
316. Scientific Board and Hosting Committee. 3rd International Scientific Symposium on Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. The Ehlers-Danlos Society. Rome (Italy), 14-18th September 2022.

SCIENTIFIC ACTIVITY

SUMMARY OF SCIENTIFIC PUBLICATIONS IN *PEER-REVIEWED* JOURNALS (see below for details)

Articles in *Pubmed*: 237 (72 as first author, 40 as last/senior or corresponding author, 10 as unique author)

Citations (Scopus - Author ID:22833426900): 10.736

H-index (Scopus) [2003-2014]: 43 (42 excluded self-citations)

H-index 10-years (Scopus) [2015-2024]: 32 (30 excluded self-citations)

RESEARCH FUNDS

- 2018 *Site Principal Investigator*. "Treat_CCM: propranolol in cavernous cerebral malformations" (clinical trial no-profit approvato AIFA). Sponsor and coordinators: Istituto Mario Negri e Istituto di Oncologia Molecolare FIRG (Milano). Project Leaders: dr. Roberto Latini and prof. Elisabetta Dejana (clinicaltrials.gov: NCT03589014).
- 2020 *Principal Investigator*. Malattie non diagnosticate in Puglia: istituzione di un centro di riferimento di rilevanza regionale per la ricerca delle malattie rare senza diagnosi, dalla diagnosi al counseling genetico per l'orientamento alle cure ("undiagnosed rare diseases in Puglia: set of a regional reference center for the research of undiagnosed rare diseases, from the diagnosis to the genetic counselling for care orienteering"). Fund: €70,000. Sponsor: Regione Puglia. Duration: 2 years.
- 2022 *Principal Investigator*. "Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder. Fund: €50,000. Sponsor: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale

(APS). Duration: 1 year.

- 2022 *Principal Investigator.* A cost-effective multi-OMICs strategy for the diagnosis of rare Mendelian disorders by integrating data from exome, whole-transcriptome and low-pass genome sequencing in Medical Genetics outpatient clinics (RF-2021-12373524). Fund: €450,000. Sponsor: Ministry of Health. Duration: 3 year.
- 2024 *Principal Investigator.* EUCARDIS: Empowering mUltidimensional diagnostics and molecular prognostication of primary CARDIomyopathies and heart rhythm disorderS (PNRR-MCNT2-2023-12377305). Fund: €1,000,000. Sponsor: Ministry of Health. Duration: 2 years.
- 2024 *Principal Investigator.* Surviving vascular Ehlers-Danlos SYndrome (SEDSY): an explorative study for drug repurposing in a life-threatening connective tissue disorder [project extension]. Fund: €50,000. Sponsor: Con Giacomo contro Ehlers-Danlos Syndrome Vascolare - Associazione di Promozione Sociale (APS). Duration: 1 year.

REVIEWER ACTIVITY

Reviewer ad hoc for national and international journals (#94)

Acta Dermato-Venereologica, Acta Stomatologica Croatica, African Journal of Internal Medicine, American Journal of Medical Genetics Part A, **American Journal of Human Genetics**, American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics, American Journal of Perinatology Reports, Annals of Human Genetics, Annals of Maxillofacial Surgery, Annals of Medical and Health Sciences Research, Annals of Tropical Paediatrics, Anthropology, Archives of Dermatological Research, Austin Journal of Dermatology, Balkan Journal of Medical Genetics, Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology, BMC Dermatology, BMC Medical Genetics, BMC Musculoskeletal Disorders, BMC Neurology, **British Journal of Dermatology**, **British Journal of Obstetrics and Gynecology**, **British Medical Journal**, Case Reports in Oncological Medicine, Clinical Case Reports, Clinical and Experimental Dermatology, **Clinical Genetics**, Clinical Rheumatology, Cold Spring Harbor Molecular Case Studies, Digestive Surgery, Disability and Rehabilitation, European Journal of Dermatology, **European Journal of Human Genetics**, European Journal of Internal Medicine, European Journal of Medical Genetics, European Journal of Pediatric Dermatology, Frontiers in Genetics, Frontiers in Pediatrics, Future Oncology, Genes (Basel), **Genetics in Medicine**, Giornale Italiano di Dermatologia e Venereologia, Hereditary Genetics: Current Research, **Human Genetics**, **Human Molecular Genetics**, **Human Mutation**, Indian Journal of Dental Research, Insulin, International Journal of Educational Policy Research and Review, International Journal of Oral Science, Italian Journal of Pediatrics, Klinische Pädiatrie, Journal der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft, Journal of Clinical and Experimental Dermatology, Journal of Clinical Image Science, Journal of Clinical Neonatology, Journal of Clinical Sleep Medicine, Journal of Depression and Anxiety, Journal of Dermatological Science, **Journal of Investigative Dermatology**, Journal of Human Genetics, **Journal of Internal Medicine**, **Journal of Medical Genetics**, Journal of Medicine and Medical Sciences, Journal of Neonatal Biology, Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology, Journal of Pediatric Epilepsy, Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine, Journal of Pediatrics, Journal of Postgraduate Medicine, Journal of Primatology, Journal of Research in Nursing and Midwifery, Journal of Sports Medicine and Doping Studies, Journal of Women's Health, Issues & Care, Medical Hypotheses, Molecular Genetics & Genomic Medicine, Neurogastroenterology and Motility, North American Journal of Medical Sciences, Obstetric Medicine, Orphanet Journal of Rare Diseases, Paediatrics and International Child Health, Pan African Medical Journal, Paediatric Dermatology, Pain Medicine, Pediatric Research, Prenatal Diagnosis, Rheumatology Reports, Scandinavian Journal of Rheumatology, SOJ Neurology, **The Lancet Gastroenterology & Hepatology**, World Journal of Medical Genetics, World Journal of Psychiatry, World Journal of Rheumatology.

Reviewer for book chapters

317. Versmissen J, van Lennep JR, Eric Sijbrands JG. Clinical aspects of transgenerational epigenetics. In "Transgenerational Epigenetics". Editore: Trygve Tollefsbol. Elsevier, 2014.
318. Jiménez-Chillarón JC, Díaz R, Ramón-Krauel M, Ribó S. Transgenerational epigenetic inheritance of type 2 diabetes. In "Transgenerational Epigenetics". Editore: Trygve Tollefsbol. Elsevier, 2014.

Reviewer for research projects

319. Applicant: Dr Asma Fikree. Titolo del progetto: Investigating the role of connective tissue in gastrointestinal disease. Istituto proponente: Barts and the London School of Medicine and Dentistry. MRC Clinical Research Training Fellowship Application (2010), Medical

Research Council, United Kingdom.

320. Applicants: Dr. Cecilia Giunta e Dr. Marianne Rohrbach. Titolo del progetto: Molecular Basis and Pathology of Connective Tissue Disorders. Istituto proponent: Kinderspital Zürich – Eleonorenstiftung. Swiss National Science Foundation (2016).
321. Member of the panel of reviewers for the Annual Grant Funding Program of the Ehlers-Danlos Society, 2018-2019.

Reviewer for webpages

322. "VACTERL association". National Organization for Rare Disorders (2009, 2012, 2015). Danbury, Connecticut, US. At: <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/486/viewFullReport>.
323. "Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1010.
324. "Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1366.
325. "Ectodermal dysplasia syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=79373.
326. "Schopf-Schulz-Passarge syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=50944.
327. "Ehlers-Danlos syndrome". OrphanAnaesthesia. Erlangen, Germany (2013). Downloadable at: http://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/cat_view/61-rare-diseases/60-published-guidelines/89-ehlersdanlos-syndrome.html.
328. "Cooks syndrome". Orphanet-Inserm 14 (2014). Paris, France. At: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1487.

Editorial board membership

Clinical Dysmorphology

Guest editor

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics (Issue 1, 2015).

AWARDS AND PUBLICATIONS (IN DETAILS)

AWARDS

6. Italian Society of Human Genetics Young Investigator Award (Premio SIGU per giovani ricercatori). 7th National Congress of the Italian Society of Human Genetics, Pisa, Italy, 13-15 October 2004.
7. 2015 John M. Opitz Young Investigator Award for the published paper "Nosology and Inheritance Pattern(s) of Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: A Study of Intrafamilial and Interfamilial Variability in 23 Italian Pedigrees", American Journal of Medical Genetics, Part A 164A: 3010–3020, 2014. American Journal of Medical Genetics. 15 September 2015.
8. "Eccellenze in Sanità 2016" Award, section: "biomedical scientific research". Fondazione "San Camillo". Rome, Italy, 24 May 2016.
9. Award in Memory of dr. Leopoldo Zelante. San Giovanni Rotondo, Italy, 18 June 2016.
10. Researcher of the Year. Ehlers-Danlos Society. 1 August 2019.

EPONYMIC DISORDERS

Castori syndrome o eccrine nevus of the Castori type. In: Happle R. *Mosaicism in human skin*. Springer-Verlag 2014: Berlin, Germany. Pagine 86 e 90.

SCIENTIFIC PUBLICATIONS

Articles in peer-reviewed journals (pubmed)

238. Brancati F, Valente EM, Castori M, Vanacore N, Sessa M, Galardi G, Berardelli A, Bentivoglio AR, Defazio G, Girlanda P, Abbruzzese G, Albanese A, Dallapiccola B; Italian Movement Disorder Study Group. Role of the dopamine D5 receptor (DRD5) as a susceptibility gene for cervical dystonia. **J Neurol Neurosurg Psychiatry** 2003; 74(5): 665-666.
239. Brancati F, Valente EM, Sarkozy A, Feher J, Castori M, Del Duca P, Mingarelli R, Pizzuti A, Dallapiccola B. A locus for autosomal dominant keratoconus maps to human chromosome 3p14-q13. **J Med Genet** 2004; 41(3): 188-192.
240. Castori M, Valente EM, Donati MA, Salvi S, Fazzi E, Procopio E, Galluccio T, Emma F, Dallapiccola B, Bertini E; Italian MTS Study Group. NPHP1 gene deletion is a rare cause of Joubert syndrome related disorders. **J Med Genet** 2005; 42(2): e9.

241. Valente EM, Marsh SE, Castori M, Dixon-Salazar T, Bertini E, Al-Gazali L, Messer J, Barbot C, Woods CG, Boltshauser E, Al-Tawari AA, Salpietro CD, Kayserili H, Sztriha L, Gribaa M, Koenig M, Dallapiccola B, Gleeson JG. Distinguishing the four genetic causes of Jouberts syndrome-related disorders. **Ann Neurol** 2005; 57(4): 513-519.
242. Castori M, Valente EM, Clementi M, Tormene AP, Brancati F, Caputo V, Dallapiccola B. A novel locus for autosomal dominant cone and cone-rod dystrophies maps to the 6p gene cluster of retinal dystrophies. **Invest Ophthalmol Vis Sci** 2005; 46(10): 3539-3544.
243. Brancati F, Castori M, Mingarelli R, Dallapiccola B. Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II) complicated by stroke: clinical report and review of cerebral vascular anomalies. **Am J Med Genet A** 2005; 139(3): 212-215.
244. Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL, Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: an update. **Clin Genet** 2005; 68(6): 477-486.
245. Castori M, Brancati F, Scanderbeg AC, Dallapiccola B. Hypochondrogenesis. **Pediatr Radiol** 2006; 36(5): 460-461.
246. Valente EM, Brancati F, Silhavy JL, Castori M, Marsh SE, Barrano G, Bertini E, Boltshauser E, Zaki MS, Abdel-Aleem A, Abdel-Salam GM, Bellacchio E, Battini R, Cruse RP, Dobyns WB, Krishnamoorthy KS, Lagier-Tourenne C, Magee A, Pascual-Castroviejo I, Salpietro CD, Sarco D, Dallapiccola B, Gleeson JG; International JSRD Study Group. AHI1 gene mutations cause specific forms of Joubert syndrome-related disorders. **Ann Neurol** 2006; 59(3): 527-534.
247. Valente EM, Silhavy JL, Brancati F, Barrano G, Krishnaswami SR, Castori M, Lancaster MA, Boltshauser E, Boccone L, Al-Gazali L, Fazzi E, Signorini S, Louie CM, Bellacchio E; International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group; Bertini E, Dallapiccola B, Gleeson JG. Mutations in CEP290, which encodes a centrosomal protein, cause pleiotropic forms of Joubert syndrome. **Nat Genet** 2006; 38(6): 623-625.
248. Castori M, Brancati F, Rinaldi R, Adami L, Mingarelli R, Grammatico P, Dallapiccola B. Antenatal presentation of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS). **Am J Med Genet A** 2006; 140(14): 1573-1579.
249. Castori M, Brancati F, Mingarelli R, Mundlos S, Dallapiccola B. A novel patient with Cooks syndrome supports splitting from "classic" brachydactyly type B. **Am J Med Genet A** 2007; 143(2): 195-199.
250. Castori M, Ceccarini C, Castiglia D, Ruggeri S, Dallapiccola B, Zambruno G. Delayed diagnosis of dyskeratosis congenita (DKC) in a 40-year-old female with multiple head and neck squamous cell carcinomas. **Br J Dermatol** 2007; 156(2): 406-408.
251. Castori M, Douzgou S, Silvestri E, Encha-Razavi F, Dallapiccola B. Reassessment of holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma (HDH) association. **Am J Med Genet A** 2007; 143(3): 277-284.
252. Castori M, Evelina S, Nunnari J, Grammatico P, Dallapiccola B. A triploid fetus further expands etiological heterogeneity in holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma. **Am J Med Genet A** 2007; 143(12): 1391-1393.
253. Castori M, Floriddia G, De Luca N, Pascucci M, Ghirri P, Boccaletti V, El-Hachem M, Zambruno G, Pastiglia D. Herlitz junctional epidermolysis bullosa: laminin-5 mutational profile and carrier frequency in the Italian population. **Br J Dermatol** 2008; 158(1): 38-44.
254. Castori M, Rinaldi R, Bianchi A, Caponetti A, Assumma M, Grammatico P. Pai syndrome: first patient with agenesis of the corpus callosum and literature review. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2007; 79: 673-679.
255. Castori M, Palka C, Brancati F, Mingarelli R, Dallapiccola B. Reticulate vascular lesions and a large head. **Pediatr Dermatol** 2007; 24(5): 555-556.
256. Bernardini L, Castori M, Capalbo A, Molini V, Mingarelli R, Simi P, Bertuccelli A, Novelli A, Dallapiccola B. Syndromic Craniosynostosis due to Complex Chromosome 5 Rearrangement and MSX2 Gene Triplication. **Am J Med Genet A** 2007; 143(24): 2937-2943.
257. Castori M, Majore S, Romanelli F, Didona B, Grammatico P, Zambruno G. Association of Segmental Neurofibromatosis 1 and Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum in a 24-Year-Old Female. **Eur J Dermatol** 2008; 18(1): 22-25.
258. Castori M, Rinaldi R, Angelo C, Zambruno G, Grammatico P, Happle R. Phacomatosis cesioflammea with unilateral lipomatosis. **Am J Med Genet A** 2008; 146: 492-495.
259. Castori M, Rinaldi R, Capocaccia P, Roggini M, Grammatico P. VACTERL association and maternal diabetes: a possible causal relationship? **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2008; 82: 169-172.
260. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, Grammatico P. Tibial developmental field defect is the most common lower limb malformation pattern in VACTERL association. **Am J Med Genet A** 2008; 146: 1259-1266.
261. Castori M, Floriddia G, Pisaneschi E, Covaciu C, Paradisi M, Torrente I, Castiglia D. Complete Maternal Isodisomy Causing Reduction to Homozygosity for a Novel LAMB3

- Mutation in Herlitz Junctional Epidermolysis Bullosa. **J Dermatol Sci** 2008; 51: 58-61.
262. Castori M, Covaciu C, Rinaldi R, Grammatico P, Paradisi M. A rare cause of syndromic hypotrichosis: Nicolaides-Baraitser syndrome. **J Am Acad Dermatol** 2008; 5 (supplement 1): S92-98.
 263. Castori M, Ruggieri S, Giannetti L, Annessi G, Zambruno G. Schöpf-Schulz-Passarge Syndrome: Further Delineation of the Phenotype and Genetic Considerations. **Acta Derm Venereol** 2008; 88(6): 607-612.
 264. Castori M, Madonna S, Giannetti L, Floriddia G, Milioto M, Amato S, Castiglia D. Novel CTSC Mutations in a Papillon-Lefevre Patient with Recurrent Pyoderma and Minimal Oral and Palmo-Plantar Involvement. **Br J Dermatol** 2009; 160(4) 881-883.
 265. Castori M, Majore S, Binni F, Grammatico P. Paradoxical Association of Extensive Nevus Flammeus together with Unilateral Lower Limb and Breast Hypoplasia. **Am J Med Genet A** 2009; 149A: 266-267.
 266. Castori M, Covaciu C, Paradisi M, Zambruno G. Clinical and Genetic Heterogeneity in Keratosis Follicularis Spinulosa Decalvans. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 53-58.
 267. Castori M, Rinaldi R, Barboni L, Tanzilli P, Bamshad M, Grammatico P. Juvenile macular dystrophy and forearm pronation-supination restriction presenting with features of distal arthrogryposis type 5. **Am J Med Genet A** 2009; 149A: 482-486.
 268. Castori M, Castiglia D, Passarelli F, Paradisi M. Bazex-Dupré-Christol syndrome: an ectodermal dysplasia with skin appendage neoplasms. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 250-255.
 269. Zhang Y, Castori M, Ferranti G, Paradisi M, Wordsworth BP. Novel and Recurrent Germline LEMD3 Mutations Causing Buschke-Ollendorff Syndrome and Osteopoikilosis but Not Isolated Melorheostosis. **Clin Genet** 2009; 75(6): 556-561.
 270. Castori M, Silvestri E, Pedace L, Marseglia G, Tempera A, Antigoni I, Torricelli F, Majore S, Grammatico P. Fontaine-Farriaux syndrome: a recognizable craniosynostosis syndrome with nail, skeletal, abdominal and central nervous system anomalies. **Am J Med Genet A** 2009; 149A(10): 2193-2199.
 271. Pedace L, Castori M, Binni F, Pingi A, Grammatico B, Scommegna S, Majore S, Grammatico P. A novel heterozygous SOX2 mutation causing anophthalmia/microphthalmia with genital anomalies. **Eur J Med Genet** 2009; 52: 272-276.
 272. Castiglia D*, Castori M*, Pisaneschi E, Sommi M, Covaciu C, Zambruno G, Fischer J, Magnani C. Trisomic Rescue Causing Reduction to Homozygosity for a novel ABCA12 Mutation in Harlequin Ichthyosis. **Clin Genet** 2009; 76(4): 392-397. *: **questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto**.
 273. Castori M, Barboni L, Duncan PJ, Paradisi M, Laino L, De Bernardo C, Robinson DO, Grammatico P. Darier Disease, Multiple Bone Cysts and Aniridia due to Double De Novo Heterozygous Mutations in ATP2A2 and PAX6. **Am J Med Genet A** 2009; 149A(8): 1768-1772.
 274. Ricerca BM, Radio FC, De Marinis L, De Bernardo C, Castori M, Sacco E, Grammatico P, Majore S. Natural History of TFR2-Related Hereditary Hemochromatosis in a 47-year-old Italian Patient. **Eur J Haematol** 2009; 83(5): 494-496.
 275. Binni F, Antigoni I, De Simone P, Majore S, Silipo V, Crisi A, Amantea A, Pacchiarini D, Castori M, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P. Novel and Recurrent p14ARF Mutations in Italian Familial Melanoma. **Clin Genet** 2010; 77: 581-586.
 276. Castori M. Holoprosencephaly-diencephalic hamartoma: sequence or pleiotropy? **Am J Med Genet A** 2010; 152(1): 264-266.
 277. Castori M, Annessi G, Castiglia D, Buffa V, Paradisi A, Cascone P, Zambruno G, Grammatico P, Paradisi M. Systematized organoid epidermal nevus with eccrine differentiation, multiple facial and oral congenital scars, gingival synechiae and blepharophimosis: a novel epidermal nevus syndrome. **Am J Med Genet A** 2010; 152(1): 25-31.
 278. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Quality of life in the classic and hypermobility types of Ehlers-Danlos syndrome. **Ann Neurol** 2010; 67: 145-146.
 279. Castori M, Camerota F, Celletti C, Danse C, Santilli V, Saraceni VM, Grammatico P. Natural History and Manifestations of the Hypermobility Type Ehlers-Danlos Syndrome, a Pilot Study on 21 Patients. **Am J Med Genet A** 2010; 152A(3): 556-564.
 280. Covaciu C, Castori M, De Luca N, Ghirri P, Nunnipieri A, Ragone G, Zambruno G, Castiglia D. Lethal autosomal recessive epidermolytic ichthyosis due to a novel donor splice-site mutation in KRT10. **Br J Dermatol** 2010; 162: 1384-1387.
 281. Gucev Z, Castori M, Tasic V, Popjordanova N, Hasani A. A patient with unilateral tibial aplasia and accessori scrotum: a pure coincidence or nonfortuitous association? **Case Report Med** 2010; 2010: 898636.
 282. Castori M, Laino L, Briganti V, Pedace L, Zampini A, Marconi M, Grammatico B, Buffone

- E, Grammatico P. Jejunal Atresia and Anterior Chamber Anomalies: Further Delineation of the Strømme Syndrome. **Eur J Med Genet** 2010; 53: 149-152.
283. Castori M, Silvestri E, Cappellacci S, Binni F, Scassellati Sforzolini G, Grammatico P. Sirenomelia and VACTERL Association in the Offspring of a Woman with Diabetes. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 1803-1807.
 284. Castori M, Valiante M, Ritelli M, Preziosi N, Colombi M, Paradisi M, Grammatico P. Palmoplantar Keratoderma, Pseudo-ainhum and Universal Atrichia: a New Patient and Review of the Palmoplantar Keratoderma-Congenital Alopecia Syndrome. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 2043-2047.
 285. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility and Excess of Affected Females: Possible Mechanisms and Perspectives. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 1406-1408.
 286. Castori M, Cascone P, Valiante M, Laino L, Iannetti G, Hennekam RCM, Grammatico P. Elsayh-Waters Syndrome: Evidence for Autosomal Recessive Inheritance. **Am J Med Genet A** 2010; 152A: 2810-2815.
 287. Castori M, Castiglia D, Brancati F, Foglio M, Heath S, Floriddia G, Madonna S, Fischer J, Zambruno G. Two Families Confirm Schopf-Schulz-Passarge Syndrome as a Discrete Entity within the WNTA10 Phenotypic Spectrum. **Clin Genet** 2011; 79: 92-95.
 288. Montesu MA, Castori M, Masala MV, Lissia A, Cottoni F. Palmoplantar Keratoderma in Keratosis Follicularis Spinulosa Decalvans. **Eur J Dermatol** 2010; 20: 850-852.
 289. Celletti C, Camerota F, Castori M, Grammatico P, Padua L. Neuropathic Pain is a Common Feature in Ehlers-Danlos Syndrome. **J Pain Symptom Manage** 2011; 41: e2-4.
 290. Castori M, Paradisi A. Pachydermodactyly with Mild Features of Heritable Connective Tissue Disorder and no Sign of Emotional Distress. **Clin Exp Dermatol** 2011; 36: 690-692.
 291. Castori M, Cascone P, Brinelli M, Iannetti G, Grammatico P. The Nosology of Richieri-Costa/Guion-Almeida Syndrome(s). **Am J Med Genet A** 2011; 155: 398-402.
 292. Pedace L, Castiglia D, De Simone P, Castori M, De Luca N, Amantea A, Binni F, Majore S, Cozzolino AM, De Bernardo C, Zambruno G, Catricalà C, Grammatico P. AXIN2 Germline Mutations Are Rare in Familial Melanoma. **Genes Chromosomes Cancer** 2011; 50: 370-373.
 293. Celletti C, Castori M, Galli M, Rigoldi C, Grammatico P, Albertini G, Camerota F. Evaluation of Balance and Improvement of Proprioception by Repetitive Muscle Vibration in a 15-Year-Old Girl with Joint Hypermobility Syndrome. **Arthritis Care & Research** 2011; 63: 775-779.
 294. Pedace L, Barboni L, Amantea A, Zambruno G, Preziosi N, Benedicenti F, Boni S, De Brasi D, Panetta C, Ferraro C, De Bernardo C, Castori M, Grammatico P. Molecular Characterization of 11 Italian Patients with Darier Disease. **Eur J Dermatol** 2011; 21: 334-338.
 295. Laine CM, Chung BD, Susic M, Prescott T, Semler O, Fiskerstrand T, D'Eufemia P, Castori M, Pekkinen M, Sochett E, Cole WG, Netzer C, Mäkitie O. Novel mutations affecting LRP5 splicing in patients with osteoporosis-pseudoglioma syndrome (OPPG). **Eur J Hum Genet** 2011; 19: 875-881.
 296. Galli M, Cimolin V, Rigoldi C, Castori M, Celletti C, Albertini G, Camerota F. Gait Strategy in Patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a Kinematic and Kinetic Evaluation Using 3D Gait Analysis. **Res Dev Disabil** 2011; 32: 1663-1668.
 297. Castori M, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Chronic Fatigue Syndrome is Commonly Diagnosed in Patients with Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type/Joint Hypermobility Syndrome. **Clin Exp Rheumatol** 2011; 29: 597-598.
 298. Giancotti A, Castori M, Spagnuolo V, Binni F, D'Ambrosio V, Pasquali G, Pizzuti A, Grammatico P. Early Ultrasound Suspect of Thanatophoric Dysplasia Followed by First Trimester Molecular Diagnosis. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 1756-1758.
 299. Castori M, Sarazani S, Binni F, Pezzella FR, Cruciani G, Grammatico P. Monozygotic Twin Discordance for Phacomatosis Cesiioflammea Further Supports the Post-Zygotic Mutation Hypothesis. **Am J Med Genet A** 2011; 155A: 2253-2256.
 300. Danese C, Castori M, Celletti C, Amato S, Lo Russo C, Grammatico P, Camerota F. Screening for Celiac Disease in the Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2011; 155A: 2314-2316.
 301. Celletti C*, Castori M*, Grammatico P, Camerota F. Evaluation of Lower Limb Disability in Joint Hypermobility Syndrome. **Rheumatol Int** 2012 32: 2577-2581. *: questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto.
 302. Castori M, Sperduti I, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Symptom and Joint Mobility Progression in the Joint Hypermobility Syndrome (Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type). **Clin Exp Rheumatol** 2011; 29(6): 998-1005.
 303. Pedace L, De Simone P, Castori M, Sperduti I, Silipo V, Eibenschutz L, De Bernardo C, Buccini P, Moscarella E, Panella C, Ferrari A, Grammatico P, Catricalà C. Clinical

- Features Predicting Identification of CDKN2A 1 Mutations in Italian Patients with Familial Cutaneous Melanoma. **Cancer Epidemiol** 2011; 35:e116-120.
304. Celletti C, Castori M, La Torre G, Grammatico P, Morico G, Camerota F. Reassessment of Oral Frenula in Ehlers-Danlos Syndrome: a Study of 32 Patients with the Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 3157-3159.
 305. Serra V, Castori M, Paradisi M, Bui L, Melino G, Terrinoni A. Functional Characterization of a Novel TP63 Mutation in a Family with Overlapping Features of Rapp-Hodgkin/AEC/ADULT Syndromes. **Am J Med Genet A** 2011; 155: 3104-3109.
 306. Castori M, Morrone A, Kanitakis J, Grammatico P. Genetic Skin Diseases Predisposing to Basal Cell Carcinoma: an Overview. **Eur J Dermatol** 2012; 22: 299-309.
 307. Castori M, Scarciolla O, Morlino S, Manente L, Biscaglia A, Fragasso A, Grammatico P. Whorled Hairless Nevus of the Scalp, Linear Hyperpigmentation, and Telangiectatic Nevi of the Lower Limbs: A Novel Variant of the "Phacomatosis Complex". **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 445-449.
 308. Castori M, Celletti C, Camerota F. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: a Possible Unifying Concept for Various Functional Somatic Syndromes. **Rheumatol Int** 2013; 33: 819-821.
 309. Cozzolino A, Pedace L, Castori M, De Simone P, Preziosi N, Sperduti I, Mogini V, De Bernardo C, Morrone A, Catricalà C, Grammatico P. Analysis of the miR-34a Locus in 62 patients with Familial Cutaneous Melanoma Negative for CDKN2A/CDK4 Screening. **Fam Cancer** 2012; 11: 201-208.
 310. 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 Barsy syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 927-931.
 311. Castori M, Ritelli M, Zoppi N, Molisso L, Chiarelli N, Zaccagna F, Grammatico P, Colombi M. Adult Presentation of Arterial Tortuosity Syndrome in a 51-Year-Old Woman with the Novel Homozygous c.1411+1G>A Mutation in the SLC2A10 Gene. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 1164-1169.
 312. Van Houdt JKJ, Nowakowska BA, Sousa SB, van Schaik BDC, Seuntjens E, Avonce N, Sifrim A, Abdul-Rahamn OA, van den Boogaard MJH, Bottani A, Castori M, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Filges I, Fryer A, Pryns JP, Gana S, Garavelli L, Gillissen-Kaesbach G, Hall BD, Horn D, Huylebroeck D, Kłapecki J, Krajewska-Walasek M, Kuechler A, Lines MA, Maas S, McDermot 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 Dijk P, Vilain C, Vogels A, Wakeling E, Wicczorek D, Wilson L, Zuffardi O, van Kampen AHC, Devriendt K, Hennekam R, Vermeesch JR. Heterozygous Missense Mutations in SMARCA2 Cause Nicolaides-Baraitser Syndrome. **Nat Genet** 2012; 44: 445-450.
 313. Gharbiya M, Moramarco A, Castori M, Parisi F, Celletti C, Marengo M, Mariani I, Grammatico P, Camerota F. Ocular Features in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: a Clinical and *In Vivo* Confocal Microscopy Study. **Am J Ophthalmol** 2012; 154: 593-600.e1.
 314. Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, Grammatico P. Management of Pain and Fatigue in the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type): Principles and Proposal for a Multidisciplinary Approach. **Am J Med Genet A** 2012; 158A: 2055-2070.
 315. Castori M, Morlino S, Dordoni C, Celletti C, Camerota F, Ritelli M, Venturini M, Grammatico P, Colombi M. Gynecologic and Obstetric Implications of the Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type) in 82 Italian Patients. **Am J Med Genet** 2012; 158A: 2176-2182.
 316. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Albertini G, Camerota F. Relationship between fatigue and gait abnormality in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Res Dev Disabil** 2012; 33: 1914-1918.
 317. Linglart A, Fryssira H, Hiort O, Holterhus PM, Perez de Nanclares G, Argente J, Heinrichs C, Kuechler A, Mantovani G, Leheup B, Wicart P, Chassot V, Schmidt D, Rubio-Cabezas O, Richter-Unruh A, Berrade S, Pereda A, Boros E, Muñoz-Calvo MT, Castori M, Gunes Y, Bertrand, Guylene16, Bougnères P, Clauser E, Silve C. PRKAR1A and PDE4D mutations cause Acrodysostosis but two distinct syndromes with or without GPCR-signaling hormone resistance. **J Clin Endocrinol Metab** 2012; 97: E2328-38.
 318. Castori M. Joint Hypermobility Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type): an Updated Critique. **G Ital Dermatol Venereol** 2013; 148: 13-36.
 319. Castori M. Diabetic Embryopathy: a Developmental Perspective from Fertilization to Adulthood. **Mol Syndromol** 2013; 4: 74-86.
 320. Castori M. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type (a.k.a. Joint Hypermobility Syndrome): a Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with

- Mucocutaneous, Articular and Systemic Manifestations. **IRSN Dermatol** 2012; 2012: 751768 (doi: 10.5402/2012/751768).
321. Castori M. Surgical recommendations in Ehlers-Danlos syndrome(s) need patients' classification: the example of Ehlers-Danlos syndrome hypermobility Type (a.k.a. joint hypermobility syndrome). **Dig Surg** 2013; 29: 453-455.
 322. Granata G, Padua L, Celletti C, Castori M, Saraceni VM, Camerota F. Entrapment neuropathies and polyneuropathies in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome. **Clin Neurophysiol** 2013; 124: 1689-1694.
 323. Muhn F, Klopocki E, Graul-Neumann L, Uhrig S, Colley A, Castori M, Lankes E, Henn W, Gruber-Sedlmayr U, Seifert W, Horn D. Novel mutations of the PRKAR1A gene in patients with acrodysostosis. **Clin Genet** 2013; 84: 531-538.
 324. Castori M, Morlino S, Radio FC, De Bernardo C, Grammatico P. The "Old Theme" of Variability versus Transitory Phenotypes in Thanatophoric Dysplasia Type 1: Two 19-Week-Old Fetuses with ("San Diego" Variant) and without Ragged Metaphyses due to the Same FGFR3 Mutation. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2675-2677.
 325. Celletti C, Castori M, La Torre G, Camerota F. Evaluation of Kinesiophobia and Its Correlations with Pain and Fatigue in Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type. **Biomed Res Int** 2013; 2013: 580460.
 326. Dimpopoulou A, Fischer B, Gardeitchik T, Schröter P, Kayserili H, Schlack C, Li Y, Brum JM, Barisic I, Castori M, Spaich C, Fletcher E, Mahayri Z, Bhat M, Girisha KM, Lachlan K, Parker MJ, Phadke S, Gupta N, Simandlova M, Kabra M, David A, Nijtmans L, Chitayat D, Tuysuz B, Brancati F, Mundlos S, van Maldergem L, Morava E, Wollnik B, Kornak U. Genotype-phenotype spectrum of PYCR1-related autosomal recessive cutis laxa. **Mol Genet Metab** 2013; 110: 352-361.
 327. Castori M, Valiante M, Pascolini G, Leuzzi V, Pizzuti A, Grammatico P. Clinical and Genetic Study of Two Patients with Zimmermann-Laband Syndrome and Literature Review. **Eur J Med Genet** 2013; 56: 570-576.
 328. Basile E, Ramieri V, Papoff P, Castori M, Grammatico P, Bianca C, Angeletti D, Cascone P. Fast and Early Mandibular Osteogenetic Distraction in a 24-days-old Female Newborn with Larsen Syndrome. **J Craniofacial Surg** 2014; 25: e304-307.
 329. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Tenore N, Albertini G, Camerota F. Use of the gait profile score for the evaluation of patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos hypermobility type. **Res Dev Disabil** 2013; 34: 4280-4285.
 330. Bottillo I, Castori M, De Bernardo C, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L, Grammatico P. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a *RBM8A* hypomorphic allele: a case report. **BMC Res Notes** 2013; 6: 376.
 331. Castori M, Morlino S, Ritelli M, Brancati F, De Bernardo C, Colombi M, Grammatico P. Late Diagnosis of Lateral Meningocele Syndrome in a 55-Year-Old Woman with Symptoms of Joint Instability and Chronic Musculoskeletal Pain. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 528-534.
 332. Castori M, Morlino S, Celletti C, Ghibellini G, Bruschini M, Grammatico P, Blundo C, Camerota F. Re-Writing the Natural History of Pain and Related Symptoms in the Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2013; 161A: 2989-3004.
 333. Pasquini M, Celletti C, Berardelli I, Rosselli V, Mastroeni S, Castori M, Biondi M, Camerota F. Unexpected association between joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and obsessive-compulsive personality disorder. **Rheumatol Int** 2014; 34: 631-636.
 334. Castori M, Morlino S, Grammatico P. Towards a Re-Thinking of the Clinical Significance of Generalized Joint Hypermobility, Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 588-590.
 335. Castori M, Bottillo I, D'Angelantonio D, Morlino S, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. A 22-week-old fetus with Nager syndrome and congenital diaphragmatic hernia due to a novel SF3B4 mutation. **Mol Syndromol** 2014; 5: 241-244.
 336. Caputo V, Bocchinfuso G, Castori M, Traversa A, Pizzuti A, Stella L, Grammatico P, Tartaglia M. Novel mutation in SMAD4 causing Myhre syndrome. **Am J Med Genet A** 2014; 164: 1835-40.
 337. Camerota F, Castori M, Celletti C, Colotto M, Amato S, Colella A, Curione M, Danese C. Heart Rate, Conduction and Ultrasound Abnormalities in Adults with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. **Clin Rheumatol** 2014; 33(7): 981-987.
 338. Castori M, Bottillo I, Laino L, Morlino S, Grammatico B, Grammatico P. An additional patient with 3q27.3 microdeletion syndrome. **J Child Neurol** 2015; 30: 500-504.

339. Wiesmann T, Castori M, Malfait F, Wulf H. Recommendations for anesthesia and perioperative management in patients with Ehlers-Danlos syndrome(s). **Orphanet J Rare Dis** 2014; 9: 109.
340. Castori M, Voermans N. Neurological manifestations of Ehlers-Danlos syndrome(s): a review. **Iran J Neurol** 2014; 13: 195-208.
341. Castori M, Dordoni C, Valiante M, Sperduti I, Ritelli M, Morlino S, Chiarelli N, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Nosology and Inheritance Pattern(s) of Joint Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: a Study of Intrafamilial and Interfamilial Variability in 23 Italian Pedigrees. **Am J Med Genet A** 2014; 164A: 3010-3020.
342. Morlino S, Castori M, Servadei F, Laino L, Silvestri E, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P. Oropharyngeal teratoma, oral duplication, cervical diplomyelia and anencephaly in a 22-week fetus: a review of the craniofacial teratoma syndrome. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2015; 103: 554-566.
343. Castori M, Dordoni C, Morlino S, Sperduti I, Ritelli M, Valiante M, Chiarelli N, Zanca A, Celletti C, Venturini M, Camerota F, Calzavara-Pinton P, Grammatico P, Colombi M. Spectrum of mucocutaneous manifestations in 277 patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 43-53.
344. Castori M, Morlino S, Ghibellini G, Celletti C, Camerota F, Grammatico P. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome(s), and head and cervical pain. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 84-96.
345. Ghibellini G, Brancati F, Castori M. Neurodevelopmental attributes of joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: update and perspectives. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 107-116.
346. Cimolin V, Galli M, Celletti C, Pau M, Castori M, Morico G, Albertini G, Camerota F. Foot type analysis based on electronic pedobarography data in individuals with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type during upright standing. **J Am Podiatr Med Assoc** 2014; 104: 588-93.
347. Castori M, Morlino S, Pascolini G, Blundo C, Grammatico P. Gastrointestinal and nutritional issues in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 54-75.
348. Sinibaldi L, Ursini G, Castori M. Psychopathological symptoms in joint hypermobility and joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: the link between connective tissue and psychological distress revised. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 97-106.
349. Celletti C, Mari G, Ghibellini G, Celli M, Castori M, Camerota F. Phenotypic variability in developmental coordination disorder: clustering of generalized joint hypermobility with attention deficit/hyperactivity disorder, atypical swallowing and narrative difficulties. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 117-122.
350. Castori M, Colombi M. Generalized joint hypermobility, joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015; 169: 1-5.
351. Castori M, Pascolini G, Parisi V, Sana ME, Novelli A, Nurnberg P, Iascone M, Grammatico P. Microcephaly, ectodermal dysplasia, multiple skeletal anomalies and distinctive facial appearance: delineation of cerebro-dermato-osseous dysplasia. **Am J Med Genet A** 2015; 167: 842-851.
352. Pieroni A, Castori M, Caso P, Di Bernardini E, De Michele M, Ritelli M, Colombi M, Toni D. Aortic dissection and stroke in a 37-year-old woman: discovering an emerging heritable connective tissue disorder. **Intern Emerg Med** 2015; 10: 165-170.
353. Puledda F, Viganò A, Celletti C, Petolicchio B, Toscano M, Vicenzini E, Castori M, Laudani G, Valente D, Camerota F, Di Piero V. A study of migraine characteristics in joint hypermobility syndrome a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Neurol Sci** 2015; 36: 1417-1424.
354. Ramieri V, Saponaro G, Lenzi J, Caporlingua F, Polimeni A, Silvestri A, Pizzuti A, Roggini M, Tarani L, Papoff P, Giancotti A, Castori M, Manganaro L, Piero C; PECRAM Study Group. The Use of Piezosurgery in Cranial Surgery in Children. **J Craniofac Surg** 2015; 26: 840-842.
355. Papoff P, Castori M, Manganaro L, Midulla F, Moretti C, Cascone P. Early Mandibular Distraction to Relieve Robin Severe Airway Obstruction in Two Siblings with Lymphedema–Distichiasis Syndrome. **J Maxillofac Oral Surg** 2016; 15: 384-389.
356. Castori M, Morlino S, Sana ME, Paradisi M, Tadini G, Angioni A, Malacarne M, Grammatico P, Iascone M, Forzano F. Clinical and Molecular Characterization of the Two Patients with Palmoplantar Keratoderma–Congenital Alopecia Syndrome Type 2. **Clin Exp Dermatol** 2016; 41: 632-635.

357. Castori M, Bottillo I, Morlino S, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P, Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16. **Birth Defects Res A Clin Mol Teratol** 2016; 106: 61-68.
358. Castori M. Ehlers-Danlos syndrome(s) mimicking child abuse: is there an impact on clinical practice? **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2015;169:289-292.
359. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Antonio P, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Gene** 2016; 577: 227-235.
360. Bottillo I, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Prediction and visualization data for interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Data brief** 2016 Mar 10;7:607-13.
361. Castori M, Servadei F, Laino L, Pascolini G, Fabbri R, Cifani AE, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. Axial skeletogenesis in human autosomal aneuploidies: a radiographic study of 145 second trimester fetuses. **Am J Med Genet A** 2016; 170: 676-687.
362. Di Stefano G, Celletti C, Baron R, Castori M, Di Franco M, La Cesa S, Leone C, Pepe A, Cruccu G, Truini A, Camerota F. Central sensitization as the mechanism underlying pain in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Eur J Pain** 2016; 20: 1319-1325.
363. Castori M, Tadini G. Discoveries and Controversies in Cutaneous Mosaicism. **G Ital Dermatol Venereol** 2016; 151: 251-265.
364. Cazzato D*, Castori M*, Lombardi R, Caravello F, Dalla Bella E, Petrucci A, Grammatico P, Dordoni C, Colombi M, Lauria G. Small fiber neuropathy is a common feature of Ehlers-Danlos Syndromes. **Neurology** 2016; 87:155-159. *: **questi autori hanno contribuito in modo equivalente alla realizzazione del manoscritto.**
365. Laino L, Bottillo I, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, Grammatico P. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement. **Eur J Paediatr Neurol** 2016; 20: 971-976.
366. Chiarelli N, Carini G, Zoppi N, Dordoni C, Ritelli M, Venturini M, Castori M, Colombi M. Transcriptome-wide expression profiling in skin fibroblasts of patients with Joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. **PLoS One** 2016; 11: e0161347.
367. Piceci F, Morlino S, Castori M, Buffone E, De Luca A, Grammatico P, Guida V. Identification of a second HOXA2 nonsense mutation in a family with autosomal dominant non-syndromic microtia and distinctive ear morphology. **Clin Genet** 2017; 91: 774-779.
368. Castori M. Pain in Ehlers-Danlos syndromes: manifestations, therapeutic strategies and future perspectives. **Expert Opin Orphan Drugs** 2016; 4: 1145-1158.
369. Ritelli M, Morlino S, Giacomuzzi E, Carini G, Cinquina V, Chiarelli N, Majore S, Colombi M, Castori M. Ehlers-Danlos syndrome with lethal cardiac valvular dystrophy in males carrying a novel splice mutation in FLNA. **Am J Med Genet A** 2017; 173A: 169-176.
370. Chiabrando D, Castori M, Di Rocco M, Ungelenk M, Gießelmann S, Di Capua M, Madeo A, Grammatico P, Bartsch S, Hübner CA, Altruda F, Silengo L, Tolosano E, Kurth I. Mutations in the heme exporter FLVCR1 cause sensory neurodegeneration with loss of pain perception. **PLoS Genetics** 2016; 12: e1006461.
371. Martinelli-Boneschi F, Colombi M, Castori M, Devigili G, Eleopra R, Malik RA, Ritelli M, Zoppi N, Dordoni C, Sorosina M, Grammatico P, Fadavi H, Gerrits MM, Almomani R, Faber CG, Merkies ISJ, Toniolo D for the INGI Network, Cocca M, Doglioni C, Waxman SG, Dib-Hajj SD, Taiana M, Sassone J, Lombardi R, Cazzato D, Zauli A, Santoro S, Marchi M, Lauria G. COL6A5 variants in familial neuropathic chronic itch. **Brain** 2017; 140: 555-567.
372. Morlino S, Dordoni C, Sperduti I, Venturini M, Celletti C, Camerota F, Colombi M, Castori M. Refining patterns of joint hypermobility, habitus and orthopedic traits in joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **Am J Med Genet A** 2017; 173: 914-929.
373. Tinkle B, Castori M, Berglund B, Cohen H, Grahame R, Kazkaz H, Levy H. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos Syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical Description, and Natural History. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 48–69.
374. Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A. A framework for the

- classification of joint hypermobility and related conditions. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 148–157.
375. Malfait F, Belmont J, Berglund B, Black J, Bloom L, Bowen JM, Brady A, Burrows NP, Byers P, Castori M, Cohen H, Colombi M, Demirdas S, De Backer J, De Paepe A, Fournel-Gigleux S, Frank M, Francomano C, Ghali N, Giunta C, Grahame R, Hakim A, Jeunemaitre X, Johnson D, Juul-Kristensen B, Kazkaz H, Kosho T, Lavalley ME, Levy H, Mendoza-Londono R, Kapferer-Seebacher, Pepin M, Pope M, Reinstein E, Robert L, Rohrbach M, Sanders L, Sobey GJ, Van Damme T, Vandersteen A, van Mourik C, Voermans N, Wheeldon N, Zschocke J, Tinkle B. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. **Am J Med Genet C Semin Med Genet** 2017; 175C: 8–26.
 376. Celletti C, Camerota F, Castori M, Censi F, Giofrè L, Calcagnini G, Strano S. Orthostatic Intolerance and Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: Neurovegetative Functional Disregulation or Autonomic Failure? **BioMed Res Int** 2017; ID 9161865. <https://doi.org/10.1155/2017/9161865>.
 377. Ritelli M, Morlino S, Giacomuzzi E, Bernardini L, Torres B, Santoro G, Ravasio V, Chiarelli N, D'Angelantonio D, Novelli A, Grammatico P, Colombi M, Castori M. A recognizable systemic connective tissue disorder with polyvalvular heart dystrophy and dysmorphism associated with TAB2 mutations. **Clin Genet** 2018; 93: 126-133.
 378. Colombi M, Dordoni C, Venturini M, Ciaccio C, Morlino S, Chiarelli N, Zanca A, Calzavara-Pinton P, Zoppi N, Castori M, Ritelli M. Spectrum of mucocutaneous, ocular and facial features and delineation of novel presentations in 62 classical Ehlers-Danlos syndrome patients. **Clin Genet** 2017 2017; 92: 624-631.
 379. Castori M, Morlino S, Ungelenk M, Pareyson D, Salsano E, Grammatico P, Tolosano E, Kurth I, Chiabrando D. Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa coexisting with sensory-autonomic neuropathy and leukemia due to the homozygous p.Pro221Ser FLVCR1 mutation. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2017; 174: 732-739.
 380. Castori M, Hakim A. Contemporary approach to joint hypermobility and related disorders. **Curr Opin Pediatr** 2017; 29: 640-649.
 381. Kievit A, Tessadori F, Douben J, Jordens I, Maurice M, Hoogeboom A, Hennekam R, Nampoothiri S, Kayserili H, Castori M, Whiteford M, Motter C, Melver C, Cunningham M, Hing A, Mizue Kokitsu-Nakta N, Vendramini-Pittoli S, Richieri-Costa A, Baas AF, Beugem CC, Duran K, Massink M, van IJcken WFJ, van Unen L, van Gassen K, Santos-Simarro F, Lapunzina P, Gil-da Silva Lopes VL, Lustosa-Mendes E, Slavotinek A, Martinez-Glez V, Bakkers J, de Klein A, van den Boogaard M-J, van Haaften G. Variants in members of the cadherin-catenin complex, CDH1 and CTNND1, cause blepharocheilodontic syndrome. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 210-219.
 382. Writzl K, Kovacic L, Martinez-Valero P, Contreras L, Satrustegui J, Castori M, Faivre L, Lapunzina P, van Kuilenburg ABP, Radovic S, Thauvin C, Peterlin B, del Arco A, Hennekam RC. De Novo Mutations in SLC25A24 Cause a Disorder Characterized by Early Aging, Bone Dysplasia, Characteristic Face, and Early Demise. **Am J Hum Genet** 2017; 101: 844-855.
 383. Morlino S, Castori M, Dordoni C, Cinquina V, Santoro G, Grammatico P, Venturini M, Colombi M, Ritelli M. A novel MAP3K7 splice mutation causes cardiospondylocarpofacial syndrome with features of hereditary connective tissue disorder. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 582-586.
 384. Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part II. Syndromic palmoplantar keratodermas. Diagnostic algorithm and principles of therapy. **J Eur Acad Dermatol Venereol** 2018; 32: 899-925.
 385. Baeza-Velasco C, Sinibaldi L, Castori M. Attention-Deficit Hyperactivity Disorder, Joint Hypermobility Related Disorders and Pain: Expanding Body-Mind Connections to the Developmental Age. **ADHD Atten Defic Hyperact Disord** 2018; 10: 163-175.
 386. Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part I. Non-syndromic palmoplantar keratodermas: classification, clinical and genetic features. **J Eur Acad Dermatol Venereol** 2018; 32: 704-719.
 387. Piedimonte C, Penge R, Morlino S, Sperduti I, Terzani A, Giannini MT, Colombi M, Grammatico P, Cardona F, Castori M. Exploring relationships between joint hypermobility and neurodevelopment in children (4-13 years) with hereditary connective tissue disorders and developmental coordination disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2018; 177: 546-556.
 388. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I, Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic mutations in the ciliary gene TMEM67 cause RHYSN syndrome. **Eur J Hum Genet** 2018; 26: 1266-1271.
 389. Castori M, Ott CE, Bisceglia L, Leone MP, Mazza T, Castellana S, Tomassi J, Lanciotti S,

- Mundlos S, Hennekam RC, Kornak U, Brancati F. A novel mutation in *CDH11*, encoding cadherin-11, causes branchioskeletogenital (Elsahy-Waters) syndrome. **Am J Med Genet A** 2018; 176: 2028-2033.
390. Guarnieri V, Castori M. Clinical relevance of joint hypermobility and its impact on musculoskeletal pain and bone mass. **Curr Osteoporos Rep** 2018; 16: 333-343.
 391. Baban A, Castori M. Pharmacological resources, diagnostic approach and coordination of care in joint hypermobility-related disorders. **Exp Rev Clin Pharmacol** 2018; 11: 689-703.
 392. Nardella G, Visci G, Guarnieri V, Castellana S, Biagini T, Bisceglia L, Palumbo O, Trivisano M, Vaira C, Scerrati M, Debrasi D, D'Angelo V, Carella M, Merla G, Mazza T, Castori M, D'Agruma L, Fusco C. A single-center study on 140 patients with cerebral cavernous malformations: 28 new pathogenic variants and functional characterization of a *PDCD10* large deletion. **Hum Mutat** 2018; 39: 1885-1900.
 393. Rotunno R, Diociaiuti A, Agolini E, Latorre S, Carnevale C, Novelli A, El Hachem M, Castori M. Facial comedonal acne in orofacioidigital syndrome type 1 caused by a novel frameshift variant in *OFD1*. **Clin Exp Dermatol** 2019; 44: 706-708.
 394. Morlino S, Dordoni C, Sperduti I, Clark CJ, Piedimonte C, Fontana A, Colombi M, Grammatico P, Copetti M, Castori M. Italian validation of the functional difficulties questionnaire (FDQ-9) and its correlation with major determinants of quality of life in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorder. **Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet** 2019; 180: 25-34.
 395. Morlino S, Alesi V, Cali F, Lepri FR, Secinaro A, Grammatico P, Novelli A, Drago F, Castori M, Baban A. *LTBP2*-related "Marfan-like" phenotype in two Roma/Gypsy subjects with the *LTBP2* homozygous p.R299X variant. **Am J Med Genet A** 2019; 179: 104-112.
 396. Castori M, Fiorillo C, Agolini E, Sacco M, Minetti C, Novelli A, Guglielmi G, Bertini E. Primary muscle involvement in a 15-year-old woman with the recurrent homozygous c.362dupC variant in *FKBP14*. **Am J Med Genet A** 2019; 179:317-321.
 397. Sulli A, Talarico R, Scirè CA, Avcin T, Castori M, Ferraris A, Frank C, Grunert J, Paolino S, Bombardieri S, Schneider M, Smith V, Cutolo M, Mosca M, Malfait F. Ehlers-Danlos syndromes: state of the art on clinical practice guidelines. **RMD Open** 2018; 4(Suppl 1): e000790.
 398. Copetti M, Morlino S, Colombi M, Grammatico P, Fontana A, Castori M. Severity classes in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders: a pilot study on 105 Italian patients. **Rheumatology** 2019; 58: 1722-1730.
 399. Palumbo P, Petracca A, Maggi R, Biagini T, Nardella G, Sacco MC, Di Schiavi E, Carella M, Micale L, Castori M. A novel dominant-negative *FGFR1* variant causes Hartsfield syndrome by deregulating RAS/ERK1/2 pathway. **Eur J Hum Genet** 2019; 27: 1113-1120.
 400. Guarnieri V, Morlino S, Di Stolfo G, Mastroianno S, Mazza T, Castori M. Cardiac valvular Ehlers-Danlos syndrome is a well-defined condition due to recessive null variants in *COL1A2*. **Am J Med Genet A** 2019; 179: 846-851.
 401. Fusco C, Nardella G, Fischetto R, Copetti M, Petracca A, Annunziata F, Augello B, D'Asdia MC, Petrucci S, Mattina T, Rella A, Cassina M, Bengala M, Biagini T, Causio FA, Caldarini C, Brancati F, De Luca A, Guarnieri V, Micale L, D'Agruma L, Castori M. Mutational spectrum and clinical signatures in 114 families with hereditary multiple osteochondromas: insights into molecular properties of selected exostosin variants. **Hum Mol Genet** 2019; 28: 2133-2142.
 402. Morlino S, Carbone A, Ritelli M, Fusco C, Giambra V, Nardella G, Notarangelo A, Panelli P, Mazzocchi G, Zoppi N, Grammatico P, Wade EM, Colombi M, Castori M, Micale L. *TAB2* c.1398dup variant leads to haploinsufficiency and impairs extracellular matrix homeostasis. **Hum Mutat** 2019; 40: 1886-1898.
 403. Fusco C, Morlino S, Micale L, Ferraris A, Grammatico P, Castori M. Characterization of two novel intronic variants affecting splicing in *FBN1*-related disorders. **Genes (Basel)** 2019; 10: 442.
 404. Fusco C, Copetti M, Mazza T, Amoroso L, Mastroianno S, Nardella G, Guarnieri V, Micale L, D'Agruma L, Castori M. Molecular diagnostic workflow, clinical interpretation of sequence variants and data repository procedures in 140 individuals with familial cerebral cavernous malformations. **Hum Mutat** 2019; 40: e24-e36.
 405. Mastroianno S, Palumbo P, Castellana S, Leone MP, Massaro R, Potenza DR, Mazza T, Russo A, Castori M, Carella M, Di Stolfo G. Double missense mutations in cardiac myosin-binding protein C and myopalladin genes: A case report with diffuse coronary disease, complete atrioventricular block, and progression to dilated cardiomyopathy. **Ann Noninvasive Electrocardiol** 2019: e12687.
 406. Ritelli M, Rovati C, Venturini M, Chiarelli N, Cinquina V, Castori M, Colombi M. Application of the 2017 criteria for vascular Ehlers-Danlos syndrome in 50 patients ascertained according to the Villefranche nosology. **Clin Genet** 2020; 97: 287-295.

407. Micale L, Guarnieri V, Augello B, Palumbo O, Agolini E, Sofia VM, Mazza T, Novelli A, Carella M, Castori M. Novel *TNXB* variants in two Italian patients with classical-like Ehlers-Danlos syndrome. **Genes** 2019; 10. pii: E967. doi: 10.3390/genes10120967.
408. Morlino S, Micale L, Ritelli M, Rohrbach M, Zoppi N, Vandersteen A, Mackay S, Agolini E, Cocciadiferro D, Sasaki E, Madeo A, Ferraris A, Reardon W, Di Rocco M, Novelli A, Grammatico P, Malfait F, Mazza T, Hakim A, Giunta C, Colombi M, Castori M. COL1-related overlap disorder: a novel connective tissue disorder incorporating the osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome overlap. **Clin Genet** 2020; 97: 396-406.
409. Cocciadiferro D, Agolini E, Digilio MC, Sinibaldi L, Castori M, Silvestri E, Dotta A, Dallapiccola B, Novelli A. The splice c.1815G>A variant in *KIAA0586* results in a phenotype bridging short-rib-polydactyly and oral-facial-digital syndrome. A case report and literature review. **Medicine** 2020; 99:e19169.
410. Fusco C, Micale L, Castori M. Response to: concern regarding classification of c.703G>A/p.Gly235Arg as a novel missense variant in *KRIT1* gene. **Hum Mutat** 2020; 41: 1072-1074.
411. Squeo MG, Augello B, Massa V, Milani D, Colombo EA, Mazza T, Castellana S, Piccione M, Maitz S, Petracca A, Prontera P, Accadia M, Della Monica M, Di Giacomo MC, Melis D, Selicorni A, Giglio S, Fischetto E, Di Fede E, Russo M, Malerba N, Castori M, Gervasini C, Merla G. A customized next-generation sequencing multigene panel to screen a large cohort of Chromatin related disorder patients. **J Med Genet** 2020; 57(11): 760-768.
412. Lanfranconi S, Scola E, Bertani GA, Zarino B, Pallini R, D'Alessandris G, Mazzon E, Marino S, Carriero MR, Scelzo E, Faragò G, Castori M, Fusco C, Petracca A, D'Agruma L, Tassi L, D'Orio P, Lampugnani MG, Nicolis EB, Vasami A, Novelli D, Torri V, Meessen JMTA, Al-Shahi Salman R, Dejana E, Latini R. Propranolol for familial cerebral cavernous malformation (Treat_CCM): study protocol for a randomised controlled trial. **Trials** 2020;21:401. doi: 10.1186/s13063-020-4202-x.
413. Micale L, Morlino S, Biagini T, Carbone A, Fusco C, Ritelli M, Giambra V, Zoppi N, Nardella G, Notarangelo A, Schirizzi A, Mazzocchi G, Grammatico P, Wade EM, Mazza T, Colombi M, Castori M. Insights into the molecular pathogenesis of cardiospondylocarpofacial syndrome: MAP3K7 c.737-7A>G variant alters the TGFβ-mediated α-SMA cytoskeleton assembly and autophagy. **Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis** 2020; 1866: 165742. doi: 10.1016/j.bbadis.2020.165742.
414. Cinque L, Pugliese F, Clemente C, Castellana S, Leone MP, de Martino D, Balsamo T, Battista C, Mazza T, Graziano P, Castori M, Scillitani A, Guarnieri V. Rare somatic *MEN1* gene pathogenic variant in a patient affected by atypical parathyroid adenoma. **Int J Endocrinol** 2020; 2020: <https://doi.org/10.1155/2020/2080797>.
415. Palumbo P, Palombo O, Leone MP, di Muro E, Castellana S, Bisceglia L, Mazza T, Carella M, Castori M. Compound phenotype due to recessive variants in *LARP7* and *OTOG* genes disclosed by an integrated approach of SNP-array and Whole Exome Sequencing. **Genes** 2020, 11, 379; doi:10.3390/genes11040379.
416. Malfait F, Castori M, Francomano C, Giunta C, Kosho T, Byers P. The Ehlers-Danlos syndrome. **Nat Rev Dis Primers** 2020; 6(1): 64. doi: 10.1038/s41572-020-0194-9.
417. Castori M. Joint hypermobility in children: a neglected condition needing more attention. **Minerva Pediatr** 2020; 72: 123-133.
418. Leone MP, Palumbo P, Palumbo O, Di Muro E, Chetta M, Laforgia N, Resta N, Stella A, Castellana S, Mazza T, Castori M, Carella M, Bukvic N. The recurrent *SETBP1* c.2608G>A, p.(Gly870Ser) variant in a patient with Schinzel-Giedion Syndrome: an illustrative case of the utility of Whole Exome Sequencing in a critically ill neonate. **It J Pediatr** 2020; 46: 74. doi: 10.1186/s13052-020-00839-y.
419. Celletti C, Borsellino B, Castori M, Censi F, Calcagnini G, Camerota F, Strano S. A New Insight on Postural Tachycardia Syndrome in 102 Adults With Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome/hypermobility Spectrum Disorder. **Monaldi Arch Chest Dis** 2020, 90(2). doi: 10.4081/monaldi.2020.1286.
420. Palumbo O, Palumbo P, Di Muro E, Cinque L, Petracca A, Carella M, Castori M. A private 16q24.2q24.3 microduplication in a boy with intellectual disability, speech delay and mild dysmorphic features. **Genes** 2020; 11(6): 707.
421. Di Fede E, Massa V, Augello B, Squeo G, Scarano E, Perri AM, Fischetto R, Causio FA, Zampino G, Piccione M, Curridori E, Mazza T, Castellana S, Larizza L, Ghelma F, Colombo E, Gandini MC, Castori M, Merla G, Milani D, Gervasini C. Expanding the phenotype associated to *KMT2A* variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes. **Eur J Hum Genet** 2021; 29(1): 88-98.
422. Nicoletti T, Chiurazzi P, Castori M, Perna A, Silvestri G. Myotonic dystrophy type 1 cosegregating with autosomal dominant polycystic kidney disease type 2. **Neurol Sci** 2020; 41(12): 3761-3763.
423. Fusco C, Nardella G, Augello B, Boccafoschi F, Palumbo O, Fusaro L, Notarangelo A,

- Barbano R, Parrella P, Annicchiarico G, De Meco C, Micale L, Graziano P, Castori M. Pro-fibrotic phenotype in a patient with segmental stiff skin syndrome via TGF- β signalling overactivation. **Int J Med Sci** 2020; 21: 5141. doi:10.3390/ijms21145141.
424. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, Castori M, Catena N, Corain M, Costanzo S, Barbato GP, De Stefano S, Divizia MT, Feletti F, Formica M, Lando M, Lerone M, Lorenzetti F, Martinoli C, Mellini L, Nava MB, Porcellini G, Puliti A, Romanini MV, Rondoni F, Santi P, Sartini S, Senes F, Spada L, Tarani L, Valle M, Venturino C, Zaottini F, Torre M, Crimi M. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). **Orphanet J Rare Dis** 2020; 15: 201. doi: 10.1186/s13023-020-01481-x.
 425. Micale L, Cialfi S, Fusco C, Cinque L, Castellana S, Biagini T, Talora C, Notarangelo A, Bisceglia L, Taruscio D, Salvatore M, Castori M. Novel TONSL variants cause SPONASTRIME dysplasia and associate with spontaneous chromosome breaks, defective cell proliferation and apoptosis. **Hum Mol Genet** 2020; 29(18): 3122-3131.
 426. Guerri G, Castori M, D'Agruma L, Petracca A, Kurti D, Bertelli M. Genetic analysis of genes associated with epilepsy. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020005. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10596.
 427. Kiani AK, Paolacci S, Scanzano P, Michelini S, Capodicasa N, D'Agruma L, Notarangelo A, Tonini G, Piccinelli D, Farshid KR, Petralia P, Fulcheri E, Chiurazzi P, Terranova C, Plotti F, Angioli R, Castori M, Bertelli M. Complications related to in vitro reproductive techniques support the implementation of natural procreative technologies. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020018. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10525.
 428. Kiani AK, Paolacci S, Scanzano P, Michelini S, Capodicasa N, D'Agruma L, Notarangelo A, Tonini G, Piccinelli D, Farshid KR, Petralia P, Fulcheri E, Buffelli F, Chiurazzi P, Terranova C, Plotti F, Angioli R, Castori M, Pös O, Szemes T, Bertelli M. Prenatal genetic diagnosis: Fetal therapy as a possible solution to a positive test. **Acta Biomed** 2020; 91(13-S): e2020021. doi: 10.23750/abm.v91i13-S.10534.
 429. Morlino S, Nardella G, Castellana S, Micale L, Copetti M, Fusco C, Castori M. Review of the clinical and molecular variability in autosomal recessive cutis laxa 2A. **Am J Med Genet A** 2021; 185: 955-965.
 430. Micale L, Morlino S, Schirizzi A, Agolini E, Nardella G, Fusco C, Castellana S, Guarnieri V, Villa R, Bedeschi MF, Grammatico P, Novelli A, Castori M. Exon trapping assay improves clinical interpretation of COL11A1 and COL11A2 intronic variants in Stickler syndrome type 2 and otospondylomegaepiphyseal dysplasia. **Genes** 2020; 11: 1513. doi:10.3390/genes11121513.
 431. Cinque L, Angeletti C, Orrico V, Castellana S, Ferrito L, Ciuoli C, Mazza T, Castori M, Guarnieri V. Novel pathogenic variants of the AIRE gene in two Autoimmune Polyendocrine Syndrome type I cases with atypical presentation: role of the NGS in diagnostic pathway and review of the literature. **Biomedicines** 2020; 8(12): 631. doi: 10.3390/biomedicines8120631.
 432. Celletti C, Camerota F, Paolucci T, Pezzi L, De Meo D, Castori M, Villani C, Persiani P. A proposal of rehabilitative approach in the rare disease "De Barsy Syndrome": case report. **Clin Ter** 2021; 171:e4-e7. doi: 10.7417/CT.2021.2273.
 433. Majore S, Agolini E, Micale L, Pascolini G, Zuppi P, Cocciadiferro D, Morlino S, Mattiuzzo M, Valiante M, Castori M, Novelli A, Grammatico P. Clinical presentation and molecular characterization of a novel patient with variant POC1A-related syndrome. **Clin Genet** 2021; 99: 540-546.
 434. Klionsky DJ, [...] [other ~2000 authors], Castori M, [...], Tong CK. Guidelines for the use and interpretation of assays for monitoring autophagy (4th edition). **Autophagy** 2021; 17: 1-382.
 435. Colombo L, Maltese PE, Castori M, El Shamieh S, Zeitz C, Audo I, Zulian A, Marinelli C, Benedetti S, Costantini A, Bressan S, Percio M, Ferri P, Abeshi A, Bertelli M, Rossetti L. Molecular epidemiology in 591 Italian index patients with non-syndromic retinitis pigmentosa and Usher syndrome. **IOVS** 2021; 62(2): 13. doi: 10.1167/iovs.62.2.13.
 436. Palumbo P, Di Muro E, Accadia M, Benvenuto M, Di Giacomo MC, Castellana S, Mazza T, Castori M, Palumbo O, Carella M. Whole exome sequencing reveals a novel AUTS2 in-frame deletion in a boy with global developmental delay, absent speech, dysmorphic features, and cerebral anomalies. **Genes** 2021; 12(2): 229. doi: 10.3390/genes12020229..
 437. Fusco C, Nardella G, Petracca A, Ronchi D, Paciello N, Di Giacomo M, Gambardella S, Lanfranconi S, Zampatti S, D'Agruma L, Micale L, Castori M. Improving clinical interpretation of five KRIT1 and PDCD10 intronic variants **Clin Genet** 2021; 99: 829-835.
 438. Castori M. Deconstructing and reconstructing joint hypermobility on an evo-devo perspective. **Rheumatology** 2021; 60: 2537-2544.
 439. De Luca C, Picone S, Cassina M, Marziali S, Morlino S, Camerota L, Tamburrini G, Castori M, Paolillo P, Salviati L, Brancati F. Craniosynostosis is a feature of CHD7-related

- CHARGE syndrome. **Am J Med Genet A** 2021; 185: 2160-2163.
440. Guida V, Picci Sparascio F, Bernardini L, Pancheri F, Melis D, Cocciadiferro D, Pagnoni M, Puzzo M, Goldoni M, Barone C, Hozhabri H, Putotto C, Giuffrida MG, Briuglia S, Palumbo O, Bianca S, Stanzial F, Benedicenti F, Kariminejad A, Forzano F, Salehi LB, Mattina T, Brancati F, Castori M, Carella M, Fadda MT, Iannetti G, Dallapiccola B, Digilio MC, Marino B, Tartaglia M, De Luca A. Copy number variation analysis implicates novel contributing pathways in oculo-auriculo-vertebral spectrum. **Clin Genet** 2021; 100: 268-279.
 441. Precone V, Notarangelo A, Marceddu G, D'Agruma L, Cannarella R, Calogero AE, Cristofoli F, Guerri G, Paolacci S, Castori M, Bertelli M. A simultaneous next-generation sequencing approach to the diagnosis of couple infertility. **Minerva Endocrinol (Torino)** 2022; 47: 4-10.
 442. Leone MP, Palumbo P, Saenen J, Mastroianno S, Castellana S, Amico C, Mazza T, Potenza DR, Petracca A, Castori M, Carella M, Di Stolfo G. Phenotypic Variability of a Pathogenic PKP2 Mutation in an Italian Family Affected by Arrhythmogenic Cardiomyopathy and Juvenile Sudden Death: Considerations From Molecular Autopsy to Sport Restriction. **Front Cardiovasc Med** 2021;8:635141. doi: 10.3389/fcvm.2021.635141.
 443. Ortore RP, Leone MP, Palumbo O, Petracca A, Trecca EMC, d'Ecclesia A, Vigliaroli CL, Micale L, Longo F, Melchionda S, Castori M. Compound heterozygosity for OTOA truncating variant and genomic rearrangement cause autosomal recessive sensorineural hearing loss in an Italian family. **Audiol Res** 2021; 11: 443-451.
 444. Micale L, Morlino S, Carbone A, Carissimo A, Nardella G, Fusco C, Palumbo O, Schirizzi A, Russo F, Mazzocchi G, Breckpot J, De Luca C, Ferraris A, Giunta C, Grammatico P, Haanpää MK, Mancano G, Forzano G, Cacchiarelli D, Van Esch H, Callewaert B, Rohrbach M, Castori M. Loss-of-function variants in exon 4 of TAB2 cause a recognizable multisystem disorder with cardiovascular, facial, cutaneous and musculoskeletal involvement. **Genet Med** 2022; 24: 439-453.
 445. Colombo L, Maltese PE, Romano D, Fogagnolo P. Castori M, Marceddu G, Cristofoli F, Percio M, Piteková B, Modarelli AM, Bertelli M, Rossetti L. SD-OCT analysis in syndromic and non-syndromic forms of retinitis pigmentosa due to USH2A genetic variants. **Ophthalmic Res** 2022; 65:180-195.
 446. Glayzer J, McFarlin BL, Suarez ML, Castori M, Meinel MC, Kobak WH, Steffen AD, Schlaeger JM. High Rate of Dyspareunia and Probable Vulvodynia in Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders: An Online Survey. **Am J Med Genet C Semin Genet Med** 2021; 187: 599-608.
 447. Cinque L, Micale L, Manara E, Esposito A, Palumbo O, Chiarello M, Bianco S, Guerri G, Bertelli M, Giuffrida MG, Bernardini L, Notarangelo A, Nicodemi M, Castori M. A novel complex genomic rearrangement affecting the KCNJ2 regulatory region causes a variant of Cooks syndrome. **Hum Genet** 2022; 141: 217-227.
 448. Micale L, Fusco C, Castori M. Ehlers-Danlos Syndromes, Joint Hypermobility and Hypermobility Spectrum Disorders. **Adv Exp Med Biol** 2021; 1348: 207-233. doi: 10.1007/978-3-030-80614-9_9. PMID: 34807421.
 449. Cristofoli F, Sorrentino E, Guerri G, Miotto R, Romanelli R, Zulian A, Cecchin S, Paolacci S, Miertus J, Bertelli M, Maltese PE, Chiurazzi P, Stuppia L, Castori M, Marceddu G. Variant selection and interpretation: an example of modified VarSome classifier of ACMG guidelines in the diagnostic setting. **Genes** 2021; 12: 1885. doi.org/10.3390/genes12121885.
 450. Micale L, Foadelli T, Russo F, Cinque L, Bassanese F, Granatiero M, Fusco C, Savasta S, Castori M. Gonosomal mosaicism for a novel COL5A1 pathogenic variant in classic Ehlers-Danlos syndrome. **Genes** 2021; 12: 1928. doi.org/10.3390/genes12121928.
 451. Kerkhof J, Squeo GM, McConkey H, Levy MA, Piemontese MR, Castori M, Accadia M, Biamino E, Della Monica M, Di Giacomo MC, Gervasini C, Maitz S, Melis D, Miani D, Piccione M, Prontera P, Selicroni A, Sadikovic B, Merla G. DNA methylation epistatistics testing improves molecular diagnosis of Mendelian chromatinopathies. **Genet Med** 2022; 24: 51-60.
 452. Rosato S, Unger S, Campos-Xavier B, Caraffi SG, Beltrami L, Pollazzon M, Ivanovski I, Castori M, Bonasoni MP, Cominiti G, Nikkels PGJ, Lindstrom K, Umandap C, Superti-Furga A, Garavelli L. Clinical and molecular diagnosis of osteocraniostenosis in fetuses and newborns: prenatal ultrasound, clinical, radiological and pathological features. **Genes** 2022; 13: 261. https://doi.org/10.3390/genes13020261.
 453. Maggio A, Mastroianno S, Di Stolfo G, Castellana S, Palumbo P, Leone MP, Spirito A, Potenza DR, Ladogana S, Castori M, Carella M, Villella M, Salvatori MP. Pharmacogenomics of pediatric cardiac arrest: cisplatin treatment worsened by a ryanodine receptor 2 gene mutation. **Cardiogenetics** 2022; 12: 80-88.

454. Torraco A, Morlino S, Rizza T, Di Nottia M, Bottaro G, Bisceglia L, Montanari A, Cappa M, Castori M, Bertini E, Carrozzo R. A novel homozygous variant in COX5A causes an attenuated phenotype with failure to thrive, lactic acidosis, hypoglycemia and short stature. **Clin Genet** 2022; 102: 56-60.
455. Colman M, Castori M, Micale L, Ritelli M, Colombi M, Ghali N, Van Dijk F, Marsili L, Weeks A, Vandersteen A, Rideout A, Legrand A, Frank M, Mirault T, Ferraris A, Di Giosafatte N, Grammatico P, Grunert J, Frank C, Symoens S, Syx D, Malfait F. Atypical variants in COL1A1 and COL3A1 associated with classical and vascular Ehlers-Danlos syndrome overlap phenotypes: expanding the clinical phenotype based on additional case reports. **Clin Exp Rheumatol** 2022; 40 Suppl 134: 46-62.
456. Fusco C, Nardella G, Difilippo L, Dejana E, Cacchiarelli D, Petracca A, Micale L, Malinverno M, Castori M. Transcriptome Analysis Reveals Altered Expression of Genes Involved in Hypoxia, Inflammation and Immune Regulation in Pdc10-Depleted Mouse Endothelial Cells. **Genes** 2022; 13: 961.
457. Clamaio S, Serzanti M, Morlino S, Massardi M, Ritelli M, Piovani G, Colombi M, Cortellini V, Castori M, Dell'Era P. Generation of the induced pluripotent stem cell line UNIBSi017-A from an individual with cardiospondylocarpofacial syndrome and the MAP3K7 c.737-7A>G variant. **Stem Cell Res** 2022; 63: 102837.
458. Micale L, Russo F, Mascaro M, Morlino S, Nardella S, Fusco C, Bisceglia L, Meroni G, Castori M. Opitz syndrome: improving clinical interpretation of intronic variants in MID1 gene. **Pediatr Res** 2023; 93: 1208-1215.
459. Cesana M, Vaccaro L, Larsen MJ, Kibæk M, Micale L, Riccardo S, Annunziata P, Colantuono C, Di Filippo L, De Brasi D, Castori M, Fagerberg C, Acquaviva F, Cacchiarelli D. Integrated exome and transcriptome analysis prioritizes MAP4K4 de novo frameshift variants in autism spectrum disorder as a novel disease-gene association. **Hum Genet** 2023; 142(3): 343-350.
460. Guinchat V, Baeza-Vleasco C, Bulbena A, Castori M. Editorial on the Research Topic Neurodevelopmental, Neuropsychiatric and Psychosocial Correlates of Joint Hypermobility and Related Disorders. **Front Psychiatr** 2022; 13: 1109515. doi: 10.3389/fpsy.2022.1109515..
461. Picci-Sparascio F, Micale L, Torres B, Guida V, Consoli F, Torrente I, Onori A, Frustaci E, D'Asdia M, Petrizzelli F, Bernardini L, Mancini C, Soli F, Cocciadiferro D, Guadagnolo D, Mastromoro G, Putotto C, Fontana F, Brunetti-Pierri N, Novelli A, Pizzuti A, Marino B, Digilio M, Mazza T, Dallapiccola B, Ruiz-Perez V, Tartaglia M, Castori M, De Luca A. Clinical variability in DYNC2H1-related skeletal ciliopathies includes Ellis-van Creveld syndrome. **Eur J Hum Genet** 2023; 31: 479-484.
462. Micale L, Fusco C, Nardella G, Palmieri O, Latiano T, Gioffreda D, Tavano F, Panza A, Merla A, Biscaglia G, Gentile M, Cuttitta A, Castori M, Perri F, Latiano A. Down-expression of miR-200c-3p contributes to achalasia disease by targeting the PRKG1 gene. **Int J Mol Sci** 2022; 24: 668. doi: 10.3390/ijms24010668..
463. Leone MP, Morlino S, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foadelli T, Trabatti C, Savasta S, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosafatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarnieri V, Micale L, Castori M. Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility. **Hum Genet** 2023; 142: 785-808.
464. Scimone C, Alibrandi S, Donato L, De Gaetano GV, Fusco C, Nardella G, Castori M, Rinaldi C, Alafaci C, Germanò A, D'Angelo R, Sidoti A. Amplification of Protease-Activated Receptors Signalling in Sporadic Cerebral Cavernous Malformation Endothelial Cells. **Biochim Biophys Acta Mol Cell Res** 2023; 1870: 119474. doi: 10.1016/j.bbamcr.2023.119474.
465. Cinque L, Pugliese F, Salcuni AS, Trombetta D, Battista C, Biagini T, Augello B, Nardella G, Conti F, Corbetta S, Fischetto R, Foadelli T, Gaudio A, Giannini C, Grosso E, Gaubello G, Massuras S, Palermo A, Politano L, Pigliaru F, Ruggeri RM, Scarano E, Vicchio P, Cannavò S, Celli M, Petrizzelli F, Mastroianno M, Castori M, Scillitani A, Guarnieri V. Clinical and molecular description of the first Italian cohort of 33 subjects with hypophosphatasia. **Front Endocrinol (Lausanne)** 2023; 14: 1205977. doi: 10.3389/fendo.2023.1205977.
466. Morlino S, Castori M. Placing Joint Hypermobility in Context: Traits, Disorders and Syndromes. **Br Med Bull** 2023; 147: 90-107.
467. Vos N, Reilly J, Elting MW, Campeau PM, Coman D, Stark Z, Tan TY, Amor DJ, Kaur S, StJohn M, Morgan AT, Kamien BA, Patel C, Tedder ML, Merla G, Prontera P, Castori M, Muru K, Collins F, Christodoulou J, Smith J, Zeev BB, Murgia A, Leonardi E, Esber N,

- Martinez-Monseny A, Casas-Alba D, Wallis M, Mannens M, Levy MA, Relator R, Alders M, Sadikovic B. DNA methylation epigenatures are sensitive and specific biomarkers for detection of patients with KAT6A/KAT6B variants. **Epigenomics** 2023; 15: 351-367.
468. Fusco C, Nardella G, Morlino S, Micale L, Tragni V, Agolini E, Novelli A, Massuras S, Giambra V, Pierri CL, Castori M. Nucleotide substitutions at the p.Gly117 and p.Thr180 mutational hot-spots of SKI alter molecular dynamics and may affect cell cycle. **J Hum Genet** 2024; 69: 53-58.
469. Sulli A, Hysa E, Cere A, Lalli F, Pinelli A, Sammori S, Gotelli E, Pizzorni C, Malfait F, Castori M, Smith V, Cutolo M. Microvascular status and skin thickness in adults with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: a pilot investigation. **Clin Exp Rheumatol** (in press).
470. Di Stolfo G, Petracca A, Bevere EML, Pracella R, Potenza DR, Fusco C, Mastroianno S, Castori M. Biallelic LZTR1 variants in a 49-year-old woman with hyperthrophic cardiomyopathy: a clue for considering LZTR1 in adults. **Am J Med Genet A** 2024; 194(5): e63518.
471. Lazzaroni F, Meessen JMTA, Sun Y, Lanfrancini S, Scola E, D'Alessandris QG, Tassi L, Carriero MR, Castori M, Marino S, Blanda A, Nicoli EB, Novelli D, Calabrese R, Agnelli NM, Bottazzi B, Leone R, Mazzola S, Besana S, Catozzi C, Nezi L, Lampugnani MG, Malinverno M, Grdseloff N, Rodel CJ, Jahormi BR, Bolli N, Passamonti F, Magnusson PU, Abdelilah-Seyfried S, Dejana E, Latini R. Circulating biomarkers in familial cerebral cavernous malformation. **eBioMedicine** 2024; 99: 104914. doi: 10.1016/j.ebiom.2023.104914.
472. Meessen JMTA, Fornara GA, Zarino B, Castori M, Tassi L, Carriero MR, D'alessandris G, Salman RA, Blanda A, Nicolis EB, Novelli D, Caruana M, Vasami A, Lanfrancini S, Latini R. Patient reported outcome measures of patients with familial cerebral cavernous malformations: results from the Treat_CCM trial. **Front Neurol** (in press).
473. Morlino S, Vaccaro L, Leone MP, Nardella G, Bisceglia L, Ortore RP, Verzicco G, Cassano L, Castori M,* Cacchiarelli D, Micale L. Combined exome and whole transcriptome sequencing identifies a de novo intronic SRCAP variant causing DEHMB syndrome with severe sleep disorder. **J Hum Genet** (in press). *: corresponding author.
474. Benvenuto M, Cesarini S, Severi G, Ambrosini E, Russo A, Seri M, Palumbo P, Palumbo O, Castori M, Panza E, Carella M. Phenotypic Description of A Patient with ODLURO Syndrome and Functional Characterization of the Pathogenetic Role of A Synonymous Variant c.186G>A in KMT2E Gene. **Genes** (Basel) 2024; 15: 430. doi: 10.3390/genes15040430.

Other publications

18. Castori M, Grammatico P. Posterior uveal melanoma. **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2007; 11(4): 357-360.
19. Castori M, Grammatico P. Skin melanoma. **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2008; 12(1): 74-80.
20. Castori M, Grammatico P. Holoprosencephaly-diencephalic hamartoblastoma (HDH). **Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol**. 2008; 12(5): 414-416.
21. Castori M, Celletti C, Camerota F. Authors' Reply to "Voermans N, Knoop H, van Engelen B. High Frequency of Neuropathic Pain in Ehlers-Danlos Syndrome; an Association with Axonal Polyneuropathy and Compression Neuropathy?". **J Pain Symptom Manage** 2011; 41: e6-7.
22. Ancillao A, Galli M, Celletti C, Castori M, Albertini G, Camerota F. Temporomandibular joint mobility in adult females with Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type (also known as joint hypermobility syndrome). **J Cranio-Maxillary Dis** 2012; 1: 75-81.
23. Celletti C, Castori M, Morico G, Camerota F. Joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type: constructing a rehabilitative approach. **Int J Clin Rheumatol** 2014; 9: 103-106.
24. Castori M, Colombi M. De la génétique à la clinique, approche diagnostique et thérapeutique du syndrome d'Ehlers-Danlos en Italie. **J Réadapt Méd** 2016; 36: 8-27.
25. Camerota F, Celletti C, Cimolin V, Castori M, Fratocchi G, Albertini G, Galli M. Rehabilitation vs Surgery for Recurrent Snapping Hip in A 26-Year-Old Man with Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: A Biomechanical Study. **J Arthritis** 2015; 4: 1000168.
26. Bravo J, Castori M, Grahame R, Hamonet C, Manicourt D. Déclaration commune sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), en particulier sur sa forme « hypermobile ». **J Réadapt Méd** 2016; 36: 89-90.
27. Brzezinski P, Tanaka M, Husein-EIAhmed H, Castori M, Barro/Traoré F, Kashiram Punshi S, Chiriac A. Eponyms – sign –Lexicon (P).Part 2. **Our Dermatol Online** 2016; 7: 1-7.
28. Morlino S, Piedimonte C, Castori M. Reconocimiento y tratamiento de los syndromes de

- Ehlers-Danlos: Necesidad de un enfoque pluridisciplinario. **Cuadernos de Neuropsicología** 2016; 10: 42-57.
29. Simmonds J, Castori M, Pacey V, Keer R. Advancing practice in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome – hypermobility type. **Man Therapy** 2016; 25: e21-e22.
 30. Rakhmanov Y, Maltese PE, Bruson A, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for vascular Ehlers-Danlos syndrome and other variants with fragility of the middle arteries. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 42-44.
 31. Rakhmanov Y, Maltese PE, Paolacci S, Marinelli C, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for Marfan-like disorders. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 38-41.
 32. Rakhmanov Y, Maltese PE, Marinelli C, Castori M, Beccari T, Dundar M, Bertelli M. Genetic testing for Marfan syndrome. **The EuroBiotech Journal** 2018; 2: 35-37.
 33. Castori M. Sindrome di Ehlers-Danlos. Un dedalo da chiarire. **MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare** 2020; IV (2): 31-33.
 34. Morlino S, Castori M. Ipermobilità articolare: come orientarsi. **MR La Rivista Italiana delle Malattie Rare** 2024; VIII (2): 6-9.

Books and book chapters

21. Castori M, Donofrio P, Zambruno G. Guida alle malattie rare con interessamento della cute. Decreto ministeriale n°279 del 18-05-2001. Medical Communication, Turin. 2007.
22. Castori M. Hypochondrogenesis. In "Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Diseases". Editor: Lang F. Springer-Verlag, Heidelberg, Germany. March 2009, pp. 967-969.
23. Castori M, Zambruno G. Basi genetiche delle gendodermatosi. In "Dermatologia Pediatrica". Editors: Lotti T, Greco A, De Martino M. CIC Edizioni Internazionali. Rome, Italy, 2009. pp 29-43.
24. Castori M, Grammatico P. Genetics of Crohn's Disease. In: Crohn's disease – a multidisciplinary approach. Editors: Terzigni R e Prantera C. Springer-Verlag Italia, Milan, Italy, 2010: 17-30.
25. Castori M. Growth in Distal Arthrogryposes. In: Handbook of Growth and Growth Monitoring in Health and Disease. Editors: Preedy VR. Springer-Verlag, Heidelberg, Germany, 2012: 2265-2280.
26. Castori M, Grammatico P. Cause genetiche dell'infertilità maschile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editors: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Rome, Italy, 2012. pp. 150-158.
27. Castori M, Grammatico P. Diagnostica genetica dell'infertilità maschile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editors: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Rome, Italy, 2012. pp. 202-207.
28. Castori M, Grammatico P. Cause genetiche dell'infertilità femminile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editors: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Rome, Italy, 2012. pp. 254-261.
29. Castori M, Grammatico P. Diagnostica genetica dell'infertilità femminile. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. Editors: Gandini L e Lenzi A. Carocci Editore S.p.a., Rome, Italy, 2012. pp. 268-273.
30. Castori M, Didona B. Chapter 86 - Genetic skin disorders with predominant involvement of the connective tissue. In: Textbook of Dermatology and Sexually Transmitted Diseases. Editors: Giannetti A, Del Forno C. Piccin International, Padua, Italy, 2012: 1597-1633.
31. Castori M, Bruschini M, Blundo C. Nutritional supplementation in Ehlers-Danlos syndrome. In: Bioactive Nutraceuticals and Food Supplements in Neurological and Brain Disease – Prevention and Therapy. Editors: Watson RR, Preedy VR. Elsevier Inc., Amsterdam, The Netherlands 2014: 161-170.
32. Castori M, Neri I. 9. Mosaicismi cutanei. In: Compendio delle principali genodermatosi. Editors: Schepis C, Ruggiero G, El Hachem M, Paradisi M. Società Italia di Dermatologia Pediatrica, Rome, Italy, 2015: 69-74.
33. Castori M, Grammatico P. Patologie ereditarie sistemiche del tessuto connettivo. In: Genetica umana e medica. 4th Edition. Editors: Neri G, Genuardi M. Edra S.p.A., Milan, Italy, 2017: 367-383.
34. Castori M, Didona B, Didona D. Disordini genetici cutanei con predominante coinvolgimento della cute. SICS Editore S.r.l., Milan, Italy, 2017.
35. Voermans N, Castori M. Chapter 13. Neurological complications of Ehlers-Danlos syndrome and benign joint hypermobility syndrome. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editors: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. IOS Press, Amsterdam, The Netherlands, 2018: 187-208.
36. Morlino S, de Vries D, Veenhuizen M, Castori M. Chapter 10. Gastrointestinal

complications of Ehlers-Danlos syndrome and benign joint hypermobility syndrome. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editors: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. IOS Press, Amsterdam, The Netherlands, 2018: 145-166.

37. Jacobs JWG, Castori M, Da Silva JAP. Chapter 5. Generalised joint hypermobility and generalised joint hypermobility syndromes: the clinical perspective. In: Ehlers Danlos and other hypermobility syndromes, a multidisciplinary approach. Editors: Jacobs JWG, Cornelissens LJM, Veenhuizen MC, Hamel BCJ. IOS Press, Amsterdam, The Netherlands, 2018: 61-78.
38. Castori M, Didona B, Didona D. Disordini genetici cutanei con predominante coinvolgimento della cute. SICS Editore S.r.l., Rome, Italy, 2021. ISBN: 9788869304637.
39. Castori M. Generalized joint hypermobility and pain. In: Symptomatic – The Symptom-Based Handbook per Ehlers-Danlos Syndromes and Hypermobility Spectrum Disorders. Editors: Francomano CR, Hakim AJ, Henderson LGS, Henderson FC. Elsevier Inc., Cambridge, US 2024: 23-28.
40. Castori M, Grammatico P. Patologie ereditarie sistemiche del tessuto connettivo. In: Genetica umana e medica. 5th Edition. Editors: Neri G, Genuardi M. Edra S.p.A., Milan, Italy, 2024: 353-370.

Il/la sottoscritto, consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità

NB: i dati personali contenuti nel presente documento saranno trattati ai sensi del Regolamento UE 2016/679 (GDPR), si autorizza l'Ente/Società al trattamento dei dati personali qui riportati ai fini esclusivi legati alle collaborazioni professionali



Rome, 27-05-2024