



1

CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE
ISTITUTO DI SCIENZE NEUROLOGICHE

SEDE DI CATANIA

ENRICO PARANO
Primo Ricercatore
Neuroscienze e Neurologia Pediatrica

Curriculum vitae e allegati al curriculum



Dati Personali

Nato il: 01/10/1961 a CATANIA (CT)

Codice fiscale: PRNNRC61R01C351X

Indirizzo email: enrico.parano@libero.it – parano@unict.it

Telefono: 338.6530950 – 095381010

Indirizzo di residenza: Via Acicastello n. 30 – 95126 – Catania, Italia

Attuale attività

Attività clinica-assistenziale, didattica, scientifica e di ricerca: pediatria generale e specialistica: neuroscienze, neurologia pediatrica, neuropsichiatria infantile, genetica clinica-medica, biotecnologie, presso Enti e Istituti Pubblici Nazionali ed Internazionali.

Attività correlata

Promozione dell'attività clinica, scientifica e di ricerca ed incentivazione contatti tra Enti di ricerca (CNR) e istituti di alta formazione scientifica nazionale ed internazionale, incluso Enti Governativi Pubblici e Statali; rapporti di collaborazione con Ambasciate/Consolato negli USA.

Competenze cliniche-mediche e scientifiche, incluso assistenza di primo soccorso, a favore di neonati, bambini e adolescenti affetti e/o con sospetto di patologie neurologiche e pediatriche, incluso situazioni conseguenti a emergenze territoriali e/o a calamità naturali, che possano comportare disagio fisico, biologico e neuropsicologico.

Competenze cliniche e scientifiche bambini e adolescenti affetti da disturbi neuropsichiatrici e comportamentali, incluso disturbi e patologie conseguenti a fenomeni di maltrattamento, bullismo molestie, fenomeno della pedofilia e dell'adescamento, anche in rete tramite i social network.

Sistemi Biosensoristici per il monitoraggio delle malattie infettive in specifici ambienti a rischio (stazioni, aeroporti, reparti di degenza ospedalieri, centri di accoglienza per migranti, centri commerciali).

Rapporti di lavoro e collaborazione, nel settore scientifico biologia e genomica, con la Commissione Europea, sede di Bruxelles, per il VII Programma Quadro.

Qualifica attuale Primo Ricercatore - Neurologia Pediatrica e Neuroscienze
Istituto di Scienze Neurologiche - Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR

Informazioni relative al CV e al percorso, clinico, scientifico e professionale

Il percorso scientifico e professionale del dott. Enrico Parano ha avuto inizio a partire dal 01/11/1986, quando ha iniziato a frequentare la Clinica Pediatrica dell'Università di Catania, con la qualifica di "medico interno con compiti assistenziali".

Dal 01/01/1989 al 31/12/1994, usufruendo anche di una Borsa di Studio per attività di perfezionamento all'estero, nel settore Discipline Mediche, Pediatria, bandita del Ministero della Pubblica Istruzione, ha frequentato, ininterrottamente, la Divisione di Neurologia Pediatrica della Columbia University di New York, USA e il Columbia Genome Center di New York, USA, dapprima con la qualifica di "Post Doctoral Researcher Fellow" e successivamente, a partire dal 01/01/1992, con la qualifica di "Clinical Researcher"; durante gli anni trascorsi presso la suddetta Università ha svolto attività clinica, di ricerca e scientifica nei settori della pediatria generale e specialistica e delle neuroscienze, con particolare riferimento alla neurologia pediatrica, alla genetica clinica, medica e molecolare e alla neuropsichiatria infantile, sotto la direzione dei Proff. R. Lovelace, T. Gilliam e R. Trifiletti. Presso la suddetta università ha svolto, in accordo con il regolamento universitario, l'attività di ricerca inerente sia il Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche (VI ciclo) che il Post Dottorato in Scienze Pediatriche. Il 13/11/1995, dopo selezione tramite colloquio, è stato nominato **Adjunct Assistant Professor** presso il Dipartimento di Neuroscienze della Cornell University di New York, USA, svolgendo periodica attività didattica, scientifica e di ricerca, sotto la direzione del Proff. F. Plum a F. Beal.

Successivamente al suo rientro in Italia, a partire dal 1997, ha ripreso a frequentare la Clinica Pediatrica dell'Università di Catania (sotto la direzione del Prof. L. Pavone), tramite un **Contratto di dipendente** a tempo determinato (primo liv. dirigenziale SSN), per attività assistenziale presso la suddetta clinica pediatrica universitaria.

Il 13/07/1998, avendo superato il concorso per titoli ed esame, è stato nominato **Ricercatore III livello professionale**, a tempo indeterminato dell'ISN, Consiglio Nazionale delle Ricerche di Catania; successivamente, a decorrere dall'1/01/2003, avendo superato un ulteriore concorso per titoli ed esame, è stato nominato **Primo Ricercatore** a tempo indeterminato, dello suddetto Istituto del CNR, svolgendo la propria attività clinica-assistenziale, scientifica e di ricerca presso l'U.O. di Neurologia Pediatrica del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Catania (sotto la direzione del Prof. L. Pavone), tramite la sottoscrizione di "Accordi di Collaborazione clinica-scientifica" tra Policlinico Universitario di Catania e ISN, CNR di Catania. In tale periodo inoltre, ha tenuto corsi e lezioni nel settore delle neuroscienze pediatriche, con la qualifica di **Professore a Contratto**, presso la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile e presso il Diploma-Corso di Laurea in Neurofisiopatologia dell'Università degli Studi di Catania.

ATTIVITA' CLINICA, SCIENTIFICA E DI RICERCA

L'attività clinica e di ricerca e l'attività scientifica, espressione delle sue principali pubblicazioni scientifiche, nonchè argomento di relazioni a svariati Congressi Nazionali ed Internazionali, ha riguardato diversi settori della neuroscienze, con particolare riferimento alla **neurologia pediatrica, alla genetica clinica-medica, alla neuropsichiatria infantile e alle biotecnologie**.

Nel settore della **pediatria specialistica, delle neuroscienze pediatriche e delle genetica clinica-medica e molecolare**, particolare attenzione è stata rivolta allo studio inerente le affezioni dell'infanzia, in particolare le malattie neuromuscolari, le malattie neurodegenerative, le malattie neuroinfettive e neurometaboliche, le sindromi epilettiche e convulsive, le malattie genetiche e malformative, la patologia tumorale, le patologie neuropsichiatriche, incluso l'Autismo e la Sindrome di Rett. Quale risultato degli studi e delle ricerche condotte in tali settori, ha pubblicato, sia in qualità di primo autore e di co-autore, diversi contributi scientifici in **svariate riviste internazionali**, tra le quali: *Nature Genetics, Lancet, Annals of Neurology, American Journal of Medical Genetics, Neurology, Human Molecular Genetics, Epilepsy, American Journal of Human Genetics, Pediatric Neurology, Teratology, Journal of Inherited Metabolic Diseases, Journal of Child Neurology, Journal of Pediatrics, Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry, European Journal of Pediatrics, Pediatric Dermatology, Clinical Dysmorphology, Neuropediatrics, Clinical Neurology and Neurosurgery* (v. elenco completo pubblicazioni). Inoltre, per la sua specifica competenza nel settore della patologia neuromuscolare dell'infanzia, e' stato nominato quale membro italiano del **Gruppo**

Internazionale di Studio e di Ricerca sulla Distrofia Muscolare Congenita e del Gruppo Internazionali di Studio e di Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale (*International CMD and International SMA Collaboration Consortium*). Nel settore delle malattie muscolari dell'infanzia ha pubblicato anche il capitolo inerente "Le Malattie Neuromuscolari", del libro "Neurologia Pediatrica" (L. Pavone M. Ruggirei-Ed-Masson, Milano I e II ed).

Alcune delle pubblicazioni effettuati dal dott. Parano, hanno rappresentato contributi cruciali e di elevato prestigio scientifico internazionale, nell'interpretazione clinica e genetica di alcune patologie neurologiche e neuropsichiatriche pediatriche, quali ad es. le pubblicazioni inerenti "l'Identificazione e clonazione del gene responsabile della Malattia di Wilson" (*Nature Genetics; Am J Hum Genet*), quelle inerenti gli "Aspetti clinici-genetici e l'identificazione di uno dei geni responsabili delle Atrofie Muscolari Spinali" (*Hum Mol Gen; Ann Neurol; Am J Human Genet*), le pubblicazioni inerenti "l'Identificazione dei loci genetici correlati all'Autismo" (*Am J Hum Genet*) e quelle inerenti la "Classificazione delle Distrofie Muscolari Congenite" (*Ped Neurol; Neuromus Disord*) - (vedi elenco completo pubblicazioni).

In riferimento al settore delle Biotecnologie e al trasferimento tecnologico, il dott. Parano ha svolto, sia in Italia che all'estero, diversi studi e ricerche scientifiche inerenti l'applicazione di nuove tecniche e metodiche che prevedono lo "Studio e l'Analisi delle Cellule Fetali nel Sangue Materno per la Diagnosi Prenatale non-invasiva delle malattie genetiche"; in particolare, in tale settore, il dott. Parano, è stato il coordinatore-responsabile scientifico e il ricercatore principale di un Studio Multicentrico, condotto in collaborazione tra CNR e diversi enti di ricerca nazionali ed internazionali, tra i quali il *Columbia Genome Center, New York, USA, Cornell University, New York, USA, Kanazawa Medical University, Japan*; i risultati degli studi e delle ricerche condotte in questo settore delle biotecnologie, sono stati pubblicati su riviste internazionali (*American Journal of Medical Genetics e Neuropediatrics, etc.*) e presentati a Convegni Internazionali sull'argomento dietro invito, incluso al "*The National Institutes of Health, NIH, USA, Workshop for detection of fetal cells in maternal blood*"; inoltre, in riferimento al trasferimento tecnologico, per l'innovazione e l'importanza scientifica dei risultati ottenuti, alcune delle tecniche e delle metodiche sperimentate, sono state brevettate, con brevetto nazionale ad estensione PCT internazionale. Il brevetto suddetto, come dimostrato anche dal notevole riscontro scientifico e mediatico, ha rappresentato anche un importante contributo a supporto per la scienze e le biotecnologie italiane nei rapporti economici e industriali con diverse Aziende, che hanno collaborato e supportato economicamente lo sviluppo e il trasferimento del brevetto stesso, tra i quali il Centro Diagnostico Italiano della Bracco e l'Olympus Italia srl.

ATTIVITÀ DIDATTICA

Adjunct Assistant Professor, dal 1995 al 2006, presso la Cornell University di New York: lezioni, corsi, seminari e tirocini teorico-pratici agli studenti afferenti al Dipartimento di Neuroscienze della suddetta Università.

Professore a Contratto presso la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile e presso il Diploma-Corso di Laurea in Neurofisiopatologia dell'Università degli Studi di Catania.

ATTIVITÀ DI RELAZIONE ED INCENTIVAZIONE DEI CONTATTI E COLLABORAZIONE TRA DIVERSI ENTI DI RICERCA E ALTRE ISTITUZIONI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI.

Organizzatore e responsabile di svariate iniziative a carattere scientifico, incluso numerosi Congressi e Seminari nazionali ed internazionali, ai quali hanno preso parte eminenti autorità del mondo accademico-scientifico provenienti da svariate nazionalità (Stati Uniti, Regno Unito, Giappone, Germania etc.), rendendosi spesso il promotore e il coordinatore dei rapporti e dei progetti scientifici e di ricerca internazionali nel settore delle scienze mediche in generale e delle neuroscienze e delle biotecnologie in particolare. Inoltre, durante la sua lunga permanenza negli USA, egli è stato ha partecipato a diverse iniziative scientifiche-culturali presso il Consolato Italiano a NY.

Rapporti di collaborazione clinica e scientifica, in qualità di Consulente del Giudice del Tribunale di Ragusa e del Tribunale di Siracusa, nello svolgimento di attività peritale, medico-legale, nel settore della pediatria generale e specialistica.

ESPERIENZA VALUTAZIONE PROGETTI DI RICERCA E DATI SCIENTIFICI

Per le sue specifiche competenze, nel 2009 è stato nominato "Expert evaluator" per il 7th Programma Quadro della Commissione Europea, per l'area scientifica "Genomics and Systems Biology", collaborando attivamente con ricercatori internazionali nella valutazione dei progetti di ricerca afferenti alla suddetta area scientifica.

Infine, la maggior parte dei progetti scientifici e di ricerca dei quali il dott. Parano è stato il "principale investigatore" (progetto Telethon: "Autismo infantile"; Progetto Multicentrico CNR: "Diagnosi Prenatale tramite cellule fetali nel sangue materno"), sono stati condotti, in associazione a Enti internazionali di elevato prestigio scientifico internazionale, tra i quali il Columbia Genome Center, New York, USA, la Cornell University, New York, USA, la Kanazawa Medical University, Giappone.



Posizioni istituzionali

Dal giorno	Qualifica	Ente/Ateneo/
*01/01/2003	Primo Ricercatore tempo indeterminato	ISN - Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR - Catania
*13/07/1998	Ricercatore III liv. tempo indeterminato	ISN - Consiglio Nazionale delle Ricerche - CNR - Catania
*11/07/1997	Contratto dipendente tempo determin.	Clinica Pediatrica - Università degli Studi di Catania, primo liv. dirigenziale
*10/04/1996	Post Dottorato in Scienze Ped.	Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Catania.
*13/11/1995	Adjunct Assistant Professor	Department of Neuroscience Cornell University, New York, USA
*01/01/1992	Clinical Researcher	Division of Pediatric Neurology, Columbia University, New York, USA
*18/11/1991	Dottorato di Ric. in Scienze pediat.	Clinica Pediatrica, Università degli Studi Catania, presso Columbia University - New York, USA
*01/01/1989	Researcher Physician	Division of Pediatric Neurology, Columbia University, New York, USA
*17/02/1989	Borsista per attività di perf. all'estero settore Scienze Mediche	Ministero della Pubblica Istruzione - presso Columbia University - New York, USA
*01/11/1986	Medico interno con compiti assistenziali	Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Catania

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

Progetto - durata - ruolo ricoperto e collaborazioni

***Progetto Telethon E. 0811:** "Collection of multiplex families with Autistic disorder for genetic analysis"- 12 mesi - Principal Investigator - in coll. con Columbia Genome Centre New York, USA e Università di Catania

***Finanziamenti CNR Ricerca Spontanea a tema libero (RSTL):** "Diagnosi prenatale e screening delle malattie genetiche tramite l'analisi delle cellule fetali nel sangue materno durante la gravidanza - Studio Multicentrico CNR" - 24 mesi - Principal Investigator - in coll. con NIH, USA; Columbia Genome Center, New York, USA; Università di Catania; Kanazawa University, Japan; Cornell University, New York, USA; Fertilia e Labogen, Catania; Università La Sapienza, Roma.

Attribuzione di incarichi di insegnamento o di ricerca ufficiale presso Atenei Esteri-Internazionali, di alta qualificazione

Tipo	Ente	Dal	Al
*Insegnamento e Ricerca	Adjunct Assistant Professor-Cornell University, New York, USA	11/1995	06/2006
*Ricerca	Clinical and Researcher - Columbia University, New York, USA	01/1993	12/1993
*Ricerca	Clinical and Researcher - Columbia University New York, USA	01/1992	12/1992
*Ricerca	Reserach Physician - Columbia University New York, USA	01/1989	01/1992

Attribuzione di incarichi di insegnamento ufficiale presso Atenei Nazionali

Tipo	Insegnamento / Ente	A.A.
*Professore a contratto	Malattie Muscolari / Scuola di Specializzazione Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania	98/99
*Professore a contratto	Malattie Muscolari / Scuola di Specializzazione Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania	99/00
*Professore a contratto	Malattie Muscolari / Scuola di Specializzazione Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania	00/01
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	99/00
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	00/01
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	01/02
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	02/03
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	03/04

*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	05/06
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	06/07
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	07/08
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	08/09
*Professore a contratto	Indagini Neurofisiopatologiche ed Elettromiografiche / D.U. Tecniche di Neurofisiopatologia, Università di Catania	09/10

Partecipazione a enti, istituti di ricerca, gruppi di ricerca esteri e internazionali, di alta qualificazione

Ente	ANNO
*European Commission – Expert Evaluator	2009
International Congenital Muscular Dystrophy Collaboration Consortium	1994
International Spinal Muscular Atrophy Collaboration Consortium	1993

***Conseguimento di premi e riconoscimenti per l'attività scientifica**

Premio Nazionale Nalin della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) per migliore tesi di Specializzazione in Pediatria, di argomento neurologico, dal Titolo: "Polineuropatie Croniche Infiammatorie Demyelinizzanti nell'Infanzia: Aspetti Clinici ed Elettromiografici" (1991).

Risultati ottenuti nel trasferimento tecnologico in termini di sviluppo, impiego e commercializzazione di brevetti

***Brevetto Nazionale:** "Metodo non invasivo su sangue materno per lo screening e la diagnosi di aneuploidie Fetali".

***Estensione Brevetto Internazionale:** "A non invasive method for screening and diagnosis of fetal aneuploidies"

Inventori: E. Parano, ISN, CNR, Catania; E. Falcidia, Fertilia, Catania; A. Grillo, Labogen, Catania

Titolari: Consiglio Nazionale delle Ricerche, CNR; Fertilia, Catania; Labogen, Catania

N. brevetto: WO02/101387A2 **Anno di deposito:** 2002 **Richiesto:**

Area tecnologica di applicazione: **Biotechnologie**

Area disciplina di riferimento: **Medical Biology**

Area di valutazione CIVR: **06 - Scienze mediche**

Descrizione sintetica del prodotto:

La presente invenzione concerne un metodo non invasivo per lo screening e la diagnosi delle aneuploidie fetali. Più in particolare l'invenzione riguarda un metodo di diagnosi prenatale che si esegue su campioni di sangue materno, prelevato sin dalla 7a settimana di gestazione. Il metodo risulta rapido, attendibile, non invasivo e può essere vantaggiosamente impiegato per lo screening e la diagnosi prenatale delle aneuploidie fetali.

Ulteriori informazioni sul prodotto:

Gli autori della presente invenzione hanno messo a punto una metodica che consente di identificare, in maniera non-invasiva e con modalità rapida e affidabile, i feti affetti da malattie cromosomiche. In particolare, la tecnica consente di identificare e effettuare il conteggio delle cellule fetali circolanti nel sangue materno durante la gravidanza (SMARTest); gli autori hanno dimostrato e confermato che l'aumento delle cellule fetali circolanti nel sangue materno durante la gravidanza, rappresenta un marcatore specifico di Aneuploidie fetali.

*Si allegano - * - documenti attestanti quanto sopra riportato.*

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'A. P. ...' with a stylized flourish at the end.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

A) TRASFERIMENTO TECNOLOGICO - BREVETTI -

1) BREVETTO NAZIONALE: "METODO NON INVASIVO SU SANGUE MATERNO PER LO SCREENING E LA DIAGNOSI DI ANEUPLOIDIE FETALI".

2) BREVETTO INTERNAZIONALE: "A NON INVASIVE METHOD FOR SCREENING AND DIAGNOSIS OF FETAL ANEUPLOIDIES".

INVENTORI: E. PARANO, ISN, CNR, CATANIA; E. FALCIDIA, FERTILIA, CATANIA; A. GRILLO, LABOGEN, CATANIA

TITOLARI: CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE, CNR; FERTILIA, CATANIA; LABOGEN, CATANIA

N. BREVETTO: WO02/101387A2 ANNO DI DEPOSITO: 2002

AREA TECNOLOGICA DI APPLICAZIONE: BIOTECNOLOGIE
AREA DISCIPLINA DI RIFERIMENTO: MEDICAL BIOLOGY
AREA DI VALUTAZIONE CIVR: 06 - SCIENZE MEDICHE

DESCRIZIONE SINTETICA DEL PRODOTTO:

LA PRESENTE INVENZIONE CONCERNE UN METODO NON INVASIVO PER LO SCREENING E LA DIAGNOSI DELLE ANEUPLOIDIE FETALI. PIÙ IN PARTICOLARE L'INVENZIONE RIGUARDA UN METODO DI DIAGNOSI PRENATALE CHE SI ESEGUE SU CAMPIONI DI SANGUE MATERNO, PRELEVATO SIN DALLA 7A SETTIMANA DI GESTAZIONE. IL METODO RISULTA RAPIDO, ATTENDIBILE, NON INVASIVO E PUÒ ESSERE VANTAGGIOSAMENTE IMPIEGATO PER LO SCREENING E LA DIAGNOSI PRENATALE DELLE ANEUPLOIDIE FETALI.

B) RESPONSABILITA' PROGETTI SCIENTIFICI AMMESSI AL FINANZIAMENTO SULLA BASE DI BANDI COMPETITIVI CHE PREVEDANO LA REVISIONE TRA PARI

1) PROGETTO TELETHON E. 0811: "COLLECTION OF MULTIPLEX FAMILIES WITH AUTISTIC DISORDER FOR GENETIC ANALYSIS"- 12 MESI - PRINCIPAL INVESTIGATOR - IN COLL. CON COLUMBIA GENOME CENTRE NEW YORK, USA E UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI CATANIA

2) RICERCA SPONTANEA A TEMA LIBERO (RSTL) - CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE: "DIAGNOSI PRENATALE E SCREENING DELLE MALATTIE GENETICHE TRAMITE L'ANALISI DELLE CELLULE FETALI NEL SANGUE MATERNO DURANTE LA GRAVIDANZA - STUDIO MULTICENTRICO CNR" - PRINCIPAL INVESTIGATOR - IN COLL. CON NIH, USA; COLUMBIA GENOME CENTER, NEW YORK, USA; UNIVERSITÀ DI CATANIA; KANAZAWA UNIVERSITY, JAPAN; CORNELL UNIVERSITY, NEW YORK, USA; FERTILIA E LABOGEN, CATANIA; UNIVERSITÀ LA SAPIENZA, ROMA.

**C) PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE
PER ESTESO - RIVISTE ISI -**

LE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE, SU RIVISTE INTERNAZIONALI, INCLUSO *LANCET*, *NATURE GENETICS*, *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*, *NEUROLOGY*, *ANNALS OF NEUROLOGY*, *NEUROPEDIATRICS*, *HUMAN MOLECULAR GENETICS*, *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, RIGUARDANO DIVERSI SETTORI DELLA DELLE NEUROSCIENZE, CON PARTICOLARE RIFERIMENTO ALLA NEUROLOGIA PEDIATRICA, ALLA GENETICA CLINICA, MEDICA E MOLECOLARE, ALLA NEUROPSICHIATRIA INFANTILE E ALLE BIOTECNOLOGIE.

1. 2012 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE V, PRATICÒ AD, PARANO E, PAVONE P, VERROTTI A, FALSAPERLA R. (2012). SPINE AND BRAIN MALFORMATIONS IN A PATIENT OBLIGATE CARRIER OF MTHFR WITH AUTISM AND MENTAL RETARDATION. CLINICAL NEUROLOGY AND NEUROSURGERY, VOL. 114, P. 1280-1282, ISSN: 0303-8467

2. 2010 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE P, MACKEY DA, PARANO E, BARBAGALLO M, PRATICO AD, TRIFILETTI RR (2010). BLEPHAROPTOSIS IN CHILDREN: OUR EXPERIENCE AT THE LIGHT OF LITERATURE. LA CLINICA TERAPEUTICA, VOL. 161, P. 241-243, ISSN: 0009-9074

3. 2010 - ARTICOLO IN RIVISTA

FALSAPERLA R, PARANO E, ROMANO C, PRATICO AD, PAVONE P (2010). HYPERCKEMIA AS A BIOMARKER FOR MUSCULAR DISEASES. LA CLINICA TERAPEUTICA, VOL. 161, P. 185-187, ISSN: 0009-9074

4. 2010 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE P, PETTOELLO-MANTOVANO M, LE PIRA A, GIARDINO I, PULVIRENTI A, GIUGNO R, PARANO E, POLIZZI A, DISTEFANO A, FERRO A, PAVONE L, RUGGIERI M. (2010). ACUTE DISSEMINATED ENCEPHALOMYELITIS: A LONG-TERM PROSPECTIVE STUDY AND META-ANALYSIS. NEUROPEDIATRICS, VOL. 41, P. 246-255, ISSN: 0174-304X

5. 2009 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE P, TRIFILETTI RR, PARANO E, FICHERA M, RUGGIERI M (2009). A SYNDROME WITH COARSE FACE, MENTAL RETARDATION AND UNUSUAL STEREOTYPED MOVEMENTS. NEUROPEDIATRICS, VOL. 40, P. 186-188, ISSN:0174-304X

6. 2008 - ARTICOLO IN RIVISTA

RUGGIERI M, INCORPORA G, POLIZZI A, PARANO E, SPINA M, PAVONE P (2008). FEBRILE SEIZURES AND CELIAC DISEASE - REPLY. JOURNAL OF PEDIATRICS, VOL. 153, P. 299, ISSN: 0022-3476, DOI: 10.1016/J.JPIDS.2008.04.047

7. 2008 - ARTICOLO IN RIVISTA

INCORPORA G, PAVONE P, RUGGIERI M, COCUZZA M, MAZZONE L, PARANO E, PRIVITERA M (2008). NEONATAL ONSET OF HOT WATER REFLEX SEIZURES IN MONOZYGOTIC TWINS SUBSEQUENTLY MANIFESTING EPISODES OF ALTERNATING HEMIPLEGIA. EPILEPSY RESEARCH, VOL. 78, P. 225-231, ISSN: 0920-1211

CONT.

8. 2008 - ARTICOLO IN RIVISTA
RUGGIERI M, INCORPORA G, POLIZZI A, PARANO E, SPINA M, PAVONE P (2008). LOW PREVALENCE OF NEUROLOGIC AND PSYCHIATRIC MANIFESTATIONS IN CHILDREN WITH GLUTEN SENSITIVITY. JOURNAL OF PEDIATRICS, VOL. 152, P. 244-249, ISSN: 0022-3476, DOI: 10.1016/J.JPIDS.2007.06.042
9. 2007 - ARTICOLO IN RIVISTA
VOIT T, CIRAK S, ABRAHAM S, KARAKESISOGLU I, PARANO E, PAVONE P, FALSAPERIA R, AMTHOR H, SCHROEDER J, MUNTONI F, GUICHENEY P, NURNBERG P, NOEGEL A, HERRMANN R (2007). CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY WITH ADDUCTED THUMBS, MENTAL RETARDATION, CEREBELLAR HYPOPLASIA AND CATARACTS IS CAUSED BY MUTATION OF ENAPTIN (NESPRIN-1): THE THIRD NUCLEAR ENVELOPATHY WITH MUSCULAR DYSTROPHY. NEUROMUSCULAR DISORDERS, VOL. 17, P. 833-834, ISSN: 0960-8966
10. 2007 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI RR, SYED EH, HAYES-ROSEN C, PARANO E, PAVONE P (2007). ANTON-BABINSKI SYNDROME IN A CHILD WITH EARLY-STAGE ADRENOLEUKODYSTROPHY. EUROPEAN JOURNAL OF NEUROLOGY, VOL. 14, P. E11-E12, ISSN: 1351-5101
11. 2006 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, PARANO E, RIZZO R, TRIFILETTI RR (2006). AUTOIMMUNE NEUROPSYCHIATRIC DISORDERS ASSOCIATED WITH STREPTOCOCCAL INFECTION: SYDENHAM CHOREA, PANDAS, AND PANDAS VARIANTS. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 21, P. 727-736, ISSN: 0883-0738
12. 2006 - CONTRIBUTO IN VOLUME (CAPITOLO DI LIBRO)
PARANO E, ET AL (2006). MALATTIE NEUROMUSCOLARI. IN: PAVONE L; RUGGIERI M.- NEUROLOGIA PEDIATRICA II ED. P. 397-448
13. 2005 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BARBAGALLO M, PARANO E, PAVONE L, SOUAYAH N, TRIFILETTI RR (2005). CLINICAL HETEROGENEITY IN FAMILIAL CONGENITAL PTOSIS: ANALYSIS OF FOURTEEN CASES IN ONE FAMILY OVER FIVE GENERATIONS. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 33, P. 251-254, ISSN: 0887-8994
14. 2005 - ARTICOLO IN RIVISTA
BARONE R, LEMPEREUR L, ANASTASI M, PARANO E, PAVONE P (2005). CONGENITAL INSENSITIVITY TO PAIN WITH ANHIDROSIS (NTRK1 MUTATION) AND EARLY ONSET RENAL DISEASE: CLINICAL REPORT ON THREE SIBS WITH A 25-YEAR FOLLOW-UP IN ONE OF THEM. NEUROPEDIATRICS, VOL. 36, P. 270-273, ISSN: 0174-304X
15. 2005 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BARONE R, BAIELI S, PARANO E, INCORPORA G, RUGGIERI M (2005). CALLOSAL ANOMALIES WITH INTERHEMISPHERIC CYST: EXPANDING THE PHENOTYPE. ACTA PAEDIATRICA, VOL. 94, P. 1066-1072, ISSN:0803-5253
16. 2004 - ARTICOLO IN RIVISTA
FALCIDIA E, PARANO E, GRILLO A, PAVONE P, TAKABAYASHI H, TRIFILETTI RR, SCOLLO P, DALLAPICCOLA B, GRAMMATICO P, NOVELLI A, PALADINI D, MONNI G, GULISANO A, SCASSELLATI G (2004). FETAL CELLS IN MATERNAL BLOOD: A SIX-FOLD INCREASE IN WOMEN WHO HAVE UNDERGONE AMNIOCENTESIS AND CARRY A FETUS WITH DOWN SYNDROME: A MULTICENTER STUDY. NEUROPEDIATRICS, VOL. 35, P. 321-324, ISSN: 0174-304X

CONT.

17. 2004 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, INCORPORA G, FLUMARA A, PARANO E, TRIFILETTI RR, RUGGIERI M (2004). EPILEPSY IS NOT AN PROMINENT FEATURE OF PRIMARY AUTISM. NEUROPEDIATRICS, VOL. 35, P. 207-210, ISSN: 0174-304X
18. 2004 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BIANCHINI R, PARANO E, INCORPORA G, RIZZO R, MAZZONE L, TRIFILETTI RR (2004). ANTI-BRAIN ANTIBODIES IN PANDAS VERSUS UNCOMPLICATED STREPTOCOCCAL INFECTION. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 30, P. 107-110, ISSN: 0887-8994
19. 2004 - ARTICOLO IN RIVISTA
FIUMARA A, SORGE G, TOSCANO A, PARANO E, PAVONE L, OPITZ JM (2004). PERRAULT SYNDROME: EVIDENCE FOR PROGRESSIVE NERVOUS SYSTEM INVOLVEMENT. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, VOL. 128A, P. 246-249, ISSN: 1552-4825
20. 2003 - ARTICOLO IN RIVISTA
TODA T, TANIGUCHI K, KOBAYASHI K, SAITO K, YAMANOUCHI H, OHNUMA A, HAYASHI YK, JIN DK, PARANO E, VAN COSTER R, STEINBRECHER A, STRAUB V, NISHINO I, TOPALOGLU H, VOIT T, ENDO T (2003). WORLDWIDE DISTRIBUTION AND BROADER CLINICAL SPECTRUM OF MUSCLE-EYE-BRAIN DISEASE. NEUROMUSCULAR DISORDERS, VOL. 13, P. 636, ISSN: 0960-8966
21. 2003 - ARTICOLO IN RIVISTA
TANIGUCHI K, KOBAYASHI K, SAITO K, YAMANOUCHI H, OHNUMA A, HAYASHI YK, MANYA H, JIN DK, LEE M, PARANO E, FALSAPERLA R, PAVONE P, VAN COSTER R, TALIM B, STEINBRECHER A, STRAUB V, NISHINO I, TOPALOGLU H, VOIT T, ENDO T, TODA T (2003). WORLDWIDE DISTRIBUTION AND BROADER CLINICAL SPECTRUM OF MUSCLE-EYE-BRAIN DISEASE. HUMAN MOLECULAR GENETICS, VOL. 12, P. 527-534, ISSN: 0964-6906
22. 2003 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, SMILARI P, LA MANTIA I, SERRA A, PARANO E (2003). LOBAR HOLOPROSENCEPHALY WITH VOCAL CORD PALSY - REPLY. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 18, P. 152, ISSN: 0883-0738
23. 2003 - ARTICOLO IN RIVISTA
RUGGIERI M, ABBATE M, PARANO E, DISTEFANO A, GUARNERA S, PAVONE L (2003). SCIMITAR VEIN ANOMALY WITH MULTIPLE CARDIAC MALFORMATIONS, CRANIOFACIAL, AND CENTRAL NERVOUS SYSTEM ABNORMALITIES IN A BROTHER AND SISTER: FAMILIAL SCIMITAR ANOMALY OR NEW SYNDROME?. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A, VOL. 116A, P. 170-175, ISSN: 1552-4825
24. 2002 - ARTICOLO IN RIVISTA
VOIT T, PARANO E, STRAUB V, SCHRODER JM, SCHAPER J, PAVONE P, FALSAPERLA R, PAVONE L, HERRMANN R (2002). CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY WITH ADDUCTED THUMBS, PTOSIS, EXTERNAL OPHTHALMOPLAGIA, MENTAL RETARDATION AND CEREBELLAR HYPOPLASIA: A NOVEL FORM OF CMD. NEUROMUSCULAR DISORDERS, VOL. 12, P. 623-630, ISSN: 0960-8966

CONT.

25. 2002 - ARTICOLO IN RIVISTA
KOBAYASHI K, TANIGUCHI K, SAITO K, YAMAUCHI H, JIN DK, PARANO E, COSTER RV, TOPALOGLU H, VOIT T, ENDO T, TODA T (2002). A WORLDWIDE DISTRIBUTION AND A BROADER CLINICAL SPECTRUM OF MUSCLE-EYE-BRAIN DISEASE: A GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, VOL. 71, P.519, ISSN: 0002-9297
26. 2002 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, SERRA A, LA MANTIA I, PARANO E, SMILARI P (2002). REVIEW OF LOBAR HOLOPROSENCEPHALY. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 17, P. 543-544, ISSN: 0883-0738
27. 2002 - ARTICOLO IN RIVISTA
BARONE R, PARANO E, TRIFILETTI RR, FIUMARA A, PAVONE P (2002). WHITE MATTER CHANGES MIMICKING A LEUKODYSTROPHY IN A PATIENT WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS: CHARACTERIZATION BY MRI. JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES, VOL. 195, P. 171-175, ISSN: 0022-510X
28. 2002 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, SOFIA V, PAVONE P, BIONDI R, BARONE B, PARANO E (2002). CLINICAL HETEROGENEITY IN EYELID MYOCLONIA, WITH ABSENCES, AND EPILEPSY. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, VOL. 161, P. 175-177,ISSN: 0340-6199, DOI: 10.1007/S00431-001-0881-9
29. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
SMILARI P, SERRA A, LA MANTIA I, PARANO E, PAVONE P (2001). HOLOPROSENCEPHALY (LOBAR FORM) ASSOCIATED WITH BILATERAL VOCAL CORD PALSY. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 16, P. 932-934, ISSN: 0883-0738
30. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
FALSAPERLA R, ROMEO G, DI GIORGIO A, PAVONE P, PARANO E, CONNOLLY AM (2001). LONG-TERM SURVIVAL IN A CHILD WITH ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA AND SPINAL MUSCULAR ATROPHY. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 16, P. 934-936, ISSN: 0883-0738
31. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BIANCHINI R, PAVONE A, PARANO E, TRIFILETTI RR (2001). NEUROPSYCHOLOGICAL ASSESSMENT IN CHILDREN WITH ABSENCE EPILEPSY - REPLY. NEUROLOGY, VOL. 57, P. 1940, ISSN: 0028-3878
32. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
VOIT T, VON DEIMLING F, PAVONE P, SCHAPER J, PARANO E, SCHRODER JM, PAVONE L, HERRMANN R (2001). A NOVEL FORM OF CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY WITH ADDUCTED THUMBS, PTOSIS EXTERNAL OPHTHALMOPLEGIA, MENTAL RETARDATION AND CEREBELLAR ATROPHY. NEUROMUSCULAR DISORDERS, VOL. 11, P. 638, ISSN:0960-8966
33. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
LIU JJ, NYHOLT DR, MAGNUSSEN P, PARANO E, PAVONE P, GESCHWIND D, LORD C, IVERSEN P, HOH J, OTT J, GILLIAM TC (2001). A GENOMEWIDE SCREEN FOR AUTISM SUSCEPTIBILITY LOCI. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, VOL. 69, P. 327-340, ISSN: 0002-9297

CONT.

34. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, FALCIDIA E, GRILLO A, PAVONE P, CUTULI N, TAKABAYASHI H, TRIFILETTI RR, GILLIAM CT (2001). NONINVASIVE PRENATAL DIAGNOSIS OF CHROMOSOMAL ANEUPLOIDIES BY ISOLATION AND ANALYSIS OF FETAL CELLS FROM MATERNAL BLOOD. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, VOL. 101, P. 262-267, ISSN: 0148-7299
35. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, FALCIDIA E, GRILLO A, TAKABAYASHI H, TRIFILETTI RR, PAVONE P (2001). FETAL NUCLEATED RED BLOOD CELL COUNTS IN PERIPHERAL BLOOD OF MOTHERS BEARING DOWN SYNDROME FETUS. NEUROPEDIATRICS, VOL. 32, P. 147-149, ISSN: 0174-304X
36. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BIANCHINI R, TRIFILETTI RR, INCORPORA G, PAVONE A, PARANO E (2001). NEUROPSYCHOLOGICAL ASSESSMENT IN CHILDREN WITH ABSENCE EPILEPSY. NEUROLOGY, VOL. 56, P. 1047-1051, ISSN: 0028-3878
37. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
POLIZZI A, PAVONE P, PARANO E, INCORPORA G, RUGGIERI M (2001). LACK OF PROGRESSION OF BRAIN ATROPHY IN AICARDI-GOUTIERES SYNDROME. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 24, P. 300-302, ISSN: 0887-8994,
38. 2001 - ARTICOLO IN RIVISTA
GRECO F, FINOCCHIARO M, PAVONE P, TRIFILETTI RR, PARANO E (2001). HEMIHYDRANENCEPHALY: CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 16, P. 218-221, ISSN: 0883-0738
41. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
BARONE R, PAVONE P, TRIFILETTI RR, PARANO E (2000). TUBEROUS BREAST DEFORMITY IN AN ADOLESCENT GIRL WITH HURLER-SCHIEE SYNDROME. EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS, VOL. 159, P. 936-937, ISSN:0340-6199
42. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, TRIFILETTI RR, BARONE R, PAVONE V, PAVONE P (2000). ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA AND PITUITARY ECTOPIA. A CASE REPORT. NEUROPEDIATRICS, VOL. 31, P. 325-327, ISSN: 0174-304X
43. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI RR, RESTIVO DA, PAVONE P, GIUFFRIDA S, PARANO E (2000). DIABETES INSIPIDUS IN NEUROBRUCellosIS. CLINICAL NEUROLOGY AND NEUROSURGERY, VOL. 102, P. 163-165, ISSN:0303-8467
44. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
BIANCHINI R, PAVONE P, PARANO E, TRIFILETTI RR (2000). ANTI-BRAIN ANTIBODIES ARE FREQUENTLY PRESENT IN CHILDREN WITH PANDAS BUT NOT UNCOMPLICATED ACTIVE GROUP A STREPTOCOCCAL INFECTION. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 48, P. 512, ISSN: 0364-5134
45. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, BIANCHINI R, PARANO E, TRIFILETTI RR (2000). NEUROPSYCHOLOGICAL ASSESSMENT IN CHILDREN WITH ABSENCE EPILEPSY. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 48, P. 516, ISSN: 0364-5134

CONT.

46. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, PARANO E, POLIZZI A, TRIFILETTI RR (2000). COLOBOMATOUS MICROPHTHALMIA, MICROCEPHALY WITH CEREBELLAR HYPOPLASIA: A NEW CLINICAL SYNDROME. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 48, P. 530, ISSN: 364-5134
47. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, PARANO E, POLIZZI A, TRIFILETTI RR (2000). COLOBOMATOUS MICROPHTHALMIA, MICROCEPHALY WITH CEREBELLAR HYPOPLASIA: ASSOCIATION OR NEW SYNDROME?. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, VOL. 92, P. 278-280, ISSN: 0148-7299
48. 2000 - ARTICOLO IN RIVISTA
POLIZZI A, FINOCCHIARO M, PARANO E, PAVONE P, MUSUMECI S, POLIZZI A (2000). RECURRENT PERIPHERAL NEUROPATHY IN A GIRL WITH CELIAC DISEASE. JOURNAL OF NEUROLOGY, NEUROSURGERY AND PSYCHIATRY, VOL. 68, P. 104-105, ISSN: 0022-3050
49. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, PAVONE P, SMILARI PG, TRIFILETTI R, PARANO E (1999). LATE PRIMARY UNILATERAL THALAMIC HEMORRHAGE IN INFANCY: REPORT OF TWO CASES. NEUROPEDIATRICS, VOL. 30, P. 264-267, ISSN: 0174-304X
50. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, PAVONE V, DI GREGORIO F, PAVONE P, TRIFILETTI RR (1999). EXTRAORDINARY INTRATHECAL BONE REACTION IN BETA-THALASSAEMIA INTERMEDIA. LANCET, VOL. 354, P. 922, ISSN: 0140-6736
51. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
FIUMARA A, SCIOTTO A, BARONE R, D'ASERO G, MUNDA S, PARANO E, PAVONE L (1999). PERIPHERAL LYMPHOCYTE SUBSETS AND OTHER IMMUNE ASPECTS IN RETT SYNDROME. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 21, P. 619-621, ISSN: 0887-8994
52. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
PAVONE P, GAROZZO R, TRIFILETTI RR, PARANO E (1999). MARIN-AMAT SYNDROME: CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 14, P. 266-268, ISSN: 0883-0738
53. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, PAVONE P, PLATANIA N, TRIFILETTI RR, PARANO E (1999). VEIN OF GALEN MALFORMATION AND INFANTILE SPASMS. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 14, P. 196-198, ISSN: 0883-0738
54. 1999 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, DI GREGORIO F, ROMEO MA, PAVONE P, TRIFILETTI RR, PARANO E (1999). FOCAL NEUROLOGICAL DEFICITS IN CHILDREN WITH BETA-THALASSEMIA MAJOR. NEUROPEDIATRICS, VOL. 30, P. 45-48, ISSN: 0174-304X
55. 1998 - ARTICOLO IN RIVISTA
RUGGIERI M, PAVONE V, POLIZZI A, PARANO E, TINE A (1998). LIFE-THREATENING NEUROLOGICAL SYNDROME IN DOWN'S SYNDROME. POSTGRADUATE MEDICAL JOURNAL, VOL. 74, P. 257-259, ISSN: 0032-5473

CONT.

56. 1998 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, PAVONE V, GRECO F, MAJORANA M, TRIFILETTI RR (1998). REFLEX SYMPATHETIC DYSTROPHY ASSOCIATED WITH DEEP PERONEAL NERVE ENTRAPMENT. BRAIN & DEVELOPMENT, VOL. 20, P. 80-82, ISSN: 0387-7604
57. 1998 - ARTICOLO IN RIVISTA
BANERJEE P, KLEYN PW, KNOWLES JA, LEWIS CA, ROSS BM, PARANO E, KOVATS SG, LEE JJ, PENCHASZADEH GK, OTT J, JACOBSON SG, GILLIAM TC (1998). TULP1 MUTATION IN TWO EXTENDED DOMINICAN KINDREDS WITH AUTOSOMAL RECESSIVE RETINITIS PIGMENTOSA. NATURE GENETICS, VOL. 18, P. 177-179, ISSN: 1061-4036.
58. 1998 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, GIUFFRIDA S, RESTIVO D, SAPONARA R, GRECO F, TRIFILETTI RR (1998). REVERSIBLE PALSY OF THE HYPOGLOSSAL NERVE COMPLICATING INFECTIOUS MONONUCLEOSIS IN A YOUNG CHILD. NEUROPEDIATRICS, VOL. 29, P. 46-47, ISSN: 0174-304X
59. 1997 - ARTICOLO IN RIVISTA
SHAH AB, CHERNOV I, ZHANG HT, ROSS BM, DAS K, LUTSENKO S, PARANO E, PAVONE L, EVGRAFOV O, IVANOVASMOLENSKAYA IA, ANNEREN G, WESTERMARK K, URRUTIA FH, PENCHASZADEH GK, STERNLIEB I, SCHEINBERG IH, GILLIAM TC, PETRUKHIN K (1997). IDENTIFICATION AND ANALYSIS OF MUTATIONS IN THE WILSON DISEASE GENE (ATP7B): POPULATION FREQUENCIES, GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION, AND FUNCTIONAL ANALYSES. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, VOL. 61, P. 317-328, ISSN: 0002-9297
60. 1997 - ARTICOLO IN RIVISTA
CARTER TA, BONNEMANN CG, WANG CH, OBICI S, PARANO E, BONALDO MD, ROSS BM, PENCHASZADEH GK, MACKENZIE A, SOARES MB, KUNKEL LM, GILLIAM TC (1997). A MULTICOPY TRANSCRIPTION-REPAIR GENE, BTF2P44, MAPS TO THE SMA REGION AND DEMONSTRATES SMA ASSOCIATED DELETIONS. HUMAN MOLECULAR GENETICS, VOL. 6, P. 229-236, ISSN: 0964-6906
61. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, PAVONE L, FALSAPERLA R, TRIFILETTI R, WANG C (1996). MOLECULAR BASIS OF PHENOTYPIC HETEROGENEITY IN SIBLINGS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 40, P. 247-251, ISSN: 0364-5134
62. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, TRIFILETTI RR (1996). REFLEX SYMPATHETIC DYSTROPHY ASSOCIATED WITH DEEP PERONEAL NERVE ENTRAPMENT. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 40, P. 115, ISSN: 0364-5134
63. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI RR, PAVONE P, PARANO E (1996). ACUTE PALSY OF THE RECURRENT LARYNGEAL NERVE AND EPSTEIN-BARR VIRUS INFECTION. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 40, P. 155, ISSN: 0364-5134

CONT.

64. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI RR, HARDEN C, INCORPORA G, PARANO E (1996).
RECURRENT AFEBRILE SEIZURES IN CHILDREN INITIALLY
DIAGNOSED AS HAVING FEBRILE SEIZURES. ANNALS OF
NEUROLOGY, VOL. 40, P. 156, ISSN: 0364-5134
65. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI RR, PAVONE L, INCORPORA G, PARANO E (1996).
STROKE IN CHILDREN WITH BETA-THALASSEMIA MAJOR:ROLE
OF HYPERTRANSFUSION. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 40, P.
188, ISSN: 0364-5134
66. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, PAVONE L, PARANO E, COCUZZA M, CATALANO F,
TRIFILETTI R (1996). NEUROLOGICAL COMPLICATIONS IN
HOSPITALIZED PATIENTS WITH PERTUSSIS: A 15-YEAR SICILIAN
EXPERIENCE. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 12, P. 332-335, ISSN:
0256-7040
67. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, PAVONE L, MUSUMECI S, GIAMBUSSO F, TRIFILETTI
RR (1996). ACUTE PALSY OF THE RECURRENT LARYNGEAL NERVE
COMPLICATING EPSTEIN-BARR VIRUS INFECTION.
NEUROPEDIATRICS, VOL. 27, P. 164-166, ISSN: 0174-304X
68. 1996 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, UNCINI A, INCORPORA G, PAVONE V, TRIFILETTI RR
(1996). DELAYED BILATERAL A MEDIAN NERVE INJURY DUE TO
LOW-TENSION ELECTRIC CURRENT. NEUROPEDIATRICS, VOL. 27,
P. 105-107, ISSN: 0174-304X
69. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA
SHAH AB, PETRUKHIN K, CHERNOV I, ZHANG HT, ROSS BM,
PARANO E, PAVANE L, EVGRAFOV O, IVANOVASMOLENKAYA IA,
ANNEREN G, WESTERMARK K, PENCHASZADEH GK, STERNLIEB I,
SCHEINBERG IH,
GILLIAM TC (1995). MUTATION ANALYSIS OF THE WILSON DISEASE
GENE IN VARIOUS ETHNIC POPULATIONS. AMERICAN JOURNAL OF
HUMAN GENETICS, VOL. 57, P. 982, ISSN: 0002-9297
70. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, PAVONE L, FIUMARA A, FALSAPERLA R, TRIFILETTI RR,
DOBYNS WB (1995). CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHIES:
CLINICAL REVIEW AND PROPOSED CLASSIFICATION. PEDIATRIC
NEUROLOGY, VOL. 13, P. 97-103,ISSN: 0887-8994
71. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA
INCORPORA G, PARANO E, TRIFILETTI RR (1995). PERTUSSIS AND
NEUROLOGICAL COMPLICATIONS - A 15-YEAR SICILIAN
EXPERIENCE. ANNALS OF NEUROLOGY, VOL. 38, P. 524, ISSN:
0364-5134
72. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA
TRIFILETTI R, PARANO E, FALSAPERLA R, INCORPORA G (1995).
MYOTONIC DYSTROPHY IN A LARGE SICILIAN KINSHIP - A CASE-
REPORT. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 11, P. 453-455, ISSN:
0256-7040
73. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA
PARANO E, FALSAPERLA R, PAVONE V, TOSCANO A, BOLAN EA,
TRIFILETTI RR (1995). INTRAFAMILIAL PHENOTYPIC
HETEROGENEITY OF THE POLAND COMPLEX - A CASE-REPORT.
NEUROPEDIATRICS, VOL. 26, P. 217-219, ISSN:0174-304X

CONT.

74. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA

TRIFILETTI RR, INCORPORA G, POLIZZI A, COOCUZZA MD, BOLAN EA, PARANO E (1995). AICARDI SYNDROME WITH MULTIPLE TUMORS - A CASE-REPORT WITH LITERATURE-REVIEW. BRAIN & DEVELOPMENT, VOL. 17, P. 283-285, ISSN: 0387-7604

75. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA

WANG CH, KLEYN PW, VITALE E, ROSS BM, LIEN L, XU J, CARTER TA, BRZUSTOWICZ LM, OBICI S, SELIG S, PAVONE L, PARANO E, PENCHASZADEH GK, MUNSAT T, KUNKEL LM, GILLIAM TC (1995). REFINEMENT OF THE SPINAL MUSCULAR-ATROPHY LOCUS BY GENETIC AND PHYSICAL MAPPING. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, VOL. 56, P. 202-209, ISSN: 0002-9297

76. 1995 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE L, INCORPORA G, PARANO E, TINÈ A, MAZZONE D (1995). NEW ANTICONVULSANTS IN THE TREATMENT OF NEONATAL SEIZURES. EPILEPSIA, VOL. 36, P. S101-S102, ISSN: 0013-9580

77. 1994 - ARTICOLO IN RIVISTA

PARANO E, FALSAPERLA R, PAVONE V, TRIFILETTI RR (1994). CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY WITH SYRINGOMYELIA. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 11, P. 263-265, ISSN: 0887-8994

78. 1994 - ARTICOLO IN RIVISTA

TRIFILETTI RR, FALSAPERLA R, FIMARA A, PARANO E, PAVONE L (1994). MENTAL-RETARDATION IN MUSCULAR DYSTROPHY - A STUDY FROM CATANIA, ITALY, WITH A REVIEW OF THE LITERATURE. DEVELOPMENTAL BRAIN DYSFUNCTION, VOL. 7, P. 183-191, ISSN: 1019-5815

79. 1994 - ARTICOLO IN RIVISTA

PARANO E, FIUMARA A, FALSAPERLA R, VITA G, TRIFILETTI RR (1994). CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY: CORRELATION OF MUSCLE BIOPSY AND CLINICAL-FEATURES. PEDIATRIC NEUROLOGY, VOL. 10, P. 233-236, ISSN: 0887-8994

80. 1994 - ARTICOLO IN RIVISTA

PARANO E, FIUMARA A, FALSAPERLA R, PAVONE L (1994). A CLINICAL-STUDY OF CHILDHOOD SPINAL MUSCULAR ATROPHY IN SICILY: A REVIEW OF 75 CASES. BRAIN & DEVELOPMENT, VOL. 16, P. 104-107, ISSN: 0387-7604

81. 1994 - ARTICOLO IN RIVISTA

CAZGAN AL, PARANO E, PAVONE L, DE VIVO DC (1994). METABOLIC DYSFUNCTION IN RUSSELL-SILVER SYNDROME. JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE, VOL. 17, P. 244-245, ISSN: 0141-8955

82. 1993 - ARTICOLO IN RIVISTA

PETRUKHIN K, FISCHER SG, PIRASTU M, TANZI RE, CHERNOV I, DEVOTO M, BRZUSTOWICZ LM, CAYANIS E, VITALE E, RUSSO JJ, MATSEOANE D, BOUKHGALTER B, WASCO W, FIGUS AL, LOUDIANOS J, CAO A, STERNLIEB I, EVGRAFOV O, PARANO E, PAVONE L, WARBURTON D, OTT J, PENCHASZADEH GK, SCHEINBERG IH, GILLIAM TC (1993). MAPPING, CLONING AND GENETIC-CHARACTERIZATION OF THE REGION CONTAINING THE WILSON DISEASE GENE. NATURE GENETICS, VOL. 5, P. 338-343, ISSN: 1061-4036

CONT.

83. 1993 - ARTICOLO IN RIVISTA

TANZI RE, PETRUKHIN K, CHERNOV I, PELLEQUER JL, WASCO W, ROSS B, ROMANO DM, PARANO E, PAVONE L, BRZUSTOWICZ LM, DEVOTO M, PEPPERCORN J, BUSH AI, STERNLIEB I, PIRASTU M, GUSELLA JF, EVGRAFOV O, PENCHASZADEH GK, HONIG B, EDELMAN IS, SOARES MB, SCHEINBERG IH, GILLIAM T (1993). THE WILSON DISEASE GENE IS A COPPER TRANSPORTING ATPASE WITH HOMOLGY TO THE MENKES DISEASE GENE. NATURE GENETICS, VOL. 5, P. 344-350, ISSN: 1061-4036

84. 1993 - ARTICOLO IN RIVISTA

PARANO E, UNCINI A, DE VIVO DC, LOVELACE RE (1993). ELECTROPHYSIOLOGIC CORRELATES OF PERIPHERAL NERVOUS-SYSTEM MATURATION IN INFANCY AND CHILDHOOD. JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY, VOL. 8, P. 336-338, ISSN: 0883-0738

85. 1993 - ARTICOLO IN RIVISTA

KLEYN PW, WANG CH, VITALE E, CARTER TA, ROSS BM, JIE P, PALMER DA, GRUNN A, BONALDO MF, SHAH A, PENCHAZADEH G, DAS K, BRZUSTOWICZ LM, LIEN LL, SELIG S, PERLS KB, PARANO E, PAVONE L, MUNSAT T, WARBURTON D, SOARES MB, KUNKEL LM, GILLIAM TC (1993). PHYSICAL MAPPING OF THE SPINAL MUSCULAR ATROPHY LOCUS AND IDENTIFICATION OF CANDIDATE GENES. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, VOL.53, P. 1312, ISSN: 0002-9297

86. 1993 - ARTICOLO IN RIVISTA

PARANO E, LOVELACE RE (1993). NEONATAL PERIPHERAL HYPOTONIA: CLINICAL AND ELECTROMYOGRAPHIC CHARACTERISTICS. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 9, P. 166-171, ISSN: 0256-7040

87. 1992 - ARTICOLO IN RIVISTA

BERNARDINI R, TINE A, MAUCERI G, MAZZARINO MC, MALAPONTE G, NICOSIA A, PARANO E, FIUMARA A (1992). PLASMA BETA-ENDORPHIN LEVELS AND NATURAL-KILLER-CELLS IN 2 CASES OF CONGENITAL INDIFFERENCE TO PAIN. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 8, P. 83-85, ISSN: 0256-7040

88. 1991 - ARTICOLO IN RIVISTA

RIZZO R, LAMMER EJ, PARANO E, PAVONE L, ARGYLE JC (1991). LIMB REDUCTION DEFECTS IN HUMANS ASSOCIATED WITH PRENATAL ISOTRETINOIN EXPOSURE. TERATOLOGY, VOL. 44, P. 599-604, ISSN: 0040-3709

89. 1991 - ARTICOLO IN RIVISTA

UNCINI A, PARANO E, LANGE DJ, DEVIVO DC, LOVELACE RE (1991). CHRONIC INFLAMMATORY DEMYELINATING POLYNEUROPATHY IN CHILDHOOD - CLINICAL AND ELECTROPHYSIOLOGICAL FEATURES. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 7, P. 191-196, ISSN: 0256-7040

91. 1990 - ARTICOLO IN RIVISTA

FIUMARA, PAVONE L, SICILIANO L, TINE A, PARANO E, INNICO G (1990). LATE-ONSET GLOBOID-CELL LEUKODYSTROPHY - REPORT ON 7 NEW PATIENTS. CHILDS NERVOUS SYSTEM, VOL. 6, P. 194-197, ISSN:0256-7040

92. 1990 - ARTICOLO IN RIVISTA

RIZZO R, PAVONE L, SORGE G, PARANO E, BARAITSER M (1990). PROTEUS SYNDROME - REPORT OF A CASE WITH SEVERE BRAIN IMPAIRMENT AND FATAL COURSE. JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, VOL. 27, P. 399-402, ISSN: 0022-2593

CONT.

94. 1989 - ARTICOLO IN RIVISTA

PAVONE L, CAVAZZUTI GB, INCORPORA G, GALLI V, PARANO E, BENATTI A, RIZZO R, CICCARONE V (1989). LATE FEBRILE CONVULSIONS - A CLINICAL FOLLOW-UP. BRAIN & DEVELOPMENT, VOL. 11, P. 183-185, ISSN: 0387-7604

96. 1988 - ARTICOLO IN RIVISTA

RIZZO R, MICALI G, INCORPORA G, PARANO E, PAVONE L (1988). A VERY AGGRESSIVE FORM OF FACIAL HEMANGIOMA. PEDIATRIC DERMATOLOGY, VOL. 5, P. 263-265, ISSN: 0736-8046

D) CAPITOLI DI LIBRI

1 PARANO E, FALSAPERLA R. (2001).

MALATTIE NEUROMUSCOLARI PP 483-512. IN: NEUROLOGIA PEDIATRICA; PAVONE L RUGGERI M. ELSEVIER, MASSON, I ED. MILANO

2 PARANO E, FALSAPERLA R. (2006).

MALATTIE NEUROMUSCOLARI PP 397-488. IN: NEUROLOGIA PEDIATRICA, PAVONE L RUGGERI M. ELSEVIER, MASSON, II ED. MILANO

DICHIARAZIONI


Ichiaro di consentire il trattamento dei dati personali e le pubblicazioni dell'elenco dei titoli e delle pubblicazioni scientifiche (incluso siti del Ministero, dell'Unione europea e dell'Università).
Qualora necessario, il presente cv verrà prodotto in lingua inglese.



Consiglio Nazionale delle Ricerche

Ufficio Data Manager

Direzione Centrale Supporto alla Gestione delle Risorse

Matricola	5731
Rapporto impiego attuale	Personale a tempo indeterminato
Fascicolo	301.11175
Nominativo	PARANO ENRICO
Sede lavoro	ISTITUTO DI SCIENZE NEUROLOGICHE - ISN - SEZ. CATANIA
Data nascita	01/10/1961
Data assunzione	13 luglio 1998
Livello - Profilo	II livello - I^o Ricercatore - decorrenza 01/01/2003
Posizione	In servizio
Ente previdenziale	CPS

Matricola	5731
Rapporto impiego attuale	Personale a tempo indeterminato
Fascicolo	301.11175
Nominativo	PARANO ENRICO
Sede lavoro	ISTITUTO DI SCIENZE NEUROLOGICHE - ISN - SEZ. CATANIA
Data nascita	01/10/1961
Data assunzione	13 luglio 1998
Livello - Profilo	III livello - Ricercatore
Posizione	In servizio
Ente previdenziale	CPS

CORNELL
UNIVERSITY

NEW YORK
PRESBYTERIAN
HOSPITAL

Joan and Sanford I. Weill
Medical College

M. Flint Beal, M.D.
Chairman
Anne Parrish Titzel Professor of Neurology
Weill Medical College
Neurologist-in-Chief
New York Presbyterian Hospital

Telephone: 212 746-6575
Fax: 212 746-8532
525 East 68th Street, Room F610
New York, NY 10021

April 5, 2005

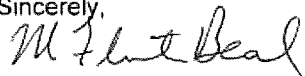
To Whom It May Concern:

Re: Enrico Parano, M.D., Adjunct Assistant Professor of Neurology 11/13/95 - Current.

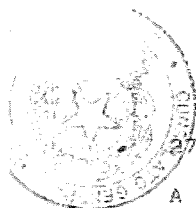
This is to inform you that Dr. Enrico Parano has held the academic appointment as listed above since November 13, 1995. He has been reappointed for the current academic year from July 1, 2005 through June 30, 2006.

If any additional information is needed, please contact my office at 212-746-6564.

Sincerely,



M. Flint Beal, M.D.



27 Gennaio 1994

A CHI DI COMPETENZA:

Il Dott. Enrico Parano, dal 1 Gennaio 1993 al 31 Dicembre 1993, ha continuato a frequentare la Divisione di Pediatria Neurologica e la Divisione di Malattie Neuromuscolari del Dipartimento di Neurologia, College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York.

Durante quest'anno, il Dott. Parano, ha svolto attività clinica nel nostro Dipartimento, manifestando ottime qualità diagnostiche e professionali ed ha mostrato un grande talento nel rapporto con i pazienti.

Inoltre, ha collaborato assiduamente agli studi ed alle ricerche che hanno condotto all'identificazione ed alla clonazione del gene della malattia di Wilson ed ha pubblicato i suoi risultati in prestigiose riviste internazionali.

Nel suo ritorno a Catania, Italia, gli auguriamo grande successo nella sua carriera accademica in Pediatria ed in Pediatria Neurologica.

sinceramente,

Firmato: Robert E. Lovelace
Professore di Neurologia
Direttore Divisione Malattie Neuromuscolari

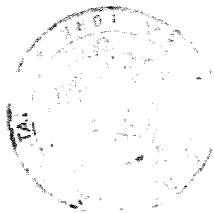
CONSOLATO GENERALE D'ITALIA IN NEW YORK

Si dichiara che la presente è la traduzione corretta del documento allegato redatto in lingua inglese. Non esaguito da parte dell'Ufficio

New York 23 Febb 1994

Il CONSOLE GENERALE

Mauro ANTONINI
Consulente Principale





College of Physicians & Surgeons of Columbia University | New York, N.Y. 10032

DEPARTMENT OF NEUROLOGY

630 West 168th Street

January 27, 1994

To Whom It May Concern:

Dr. Enrico Parano, from January 1, 1993 through December 31, 1993 has continued to attend the Division of Pediatric Neurology and the Division of Neuromuscular Diseases of the Department of Neurology, College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York.

During this year, Dr. Parano undertook clinical activity in our Department displaying outstanding diagnostic and professional skills, and he has shown great talent in the management of the patients.

In addition, he has assiduously collaborated with studies and research leading to the identification and cloning of the Wilson's disease gene, and he has published his results in prestigious international journals.

On his coming back to Catania, Italy, we wish him great success in his Pediatric and Pediatric Neurology academic career.

Yours sincerely,

Robert E. Lovelace, M.D.
Professor of Neurology
Director Division of Neuromuscular Diseases



College of Physicians & Surgeons of Columbia University | New York, N.Y. 10032
DEPARTMENT OF NEUROLOGY 630 West 168th Street

December 31, 1992

Re: Enrico Parano

To Whom It May Concern:

Dr. Enrico Parano has spent another year, from January 1, 1992 through December 31, 1992, as a clinical and research member in the Division of Neuromuscular Disease and Pediatric Neurology of the Department of Neurology, College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York.

During this year, Dr Parano has continued the work performed in the last three years of his fellowship, completing several investigations and researches in the field of neuromuscular diseases.

Dr. Parano has also been involved in the genetic study contributing to the localization as well as the further identification and cloning of the gene responsible for spinal muscular atrophy disease. During his stay he has displayed outstanding clinical, diagnostic and research skills.

On his coming back to Italy, we wish him all the best for his scientific and academic activity.

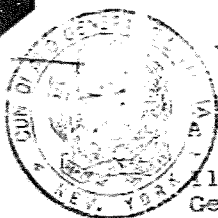
For any further information concerning Dr. Parano's activity at Columbia University, kindly contact me at (212)-305-1326.

Yours' sincerely,

Robert E. Lovelace, M.D.
Professor of Neurology
Co-Director, Division of Neuromuscular Diseases
Consultant EMG Laboratory
Neurological Institute and Columbia University of New York

REL:js

Dicembre 31, 1992



Chi di Competenza:

Il Dott. Enrico Parano ha frequentato un altro anno, dal 1 Gennaio 1992 al 31 Dicembre 1992, in qualita' di clinico e ricercatore associato alla Divisione di Malattie Neuromuscolari e Pediatria Neurologica del Dipartimento di Neurologia, College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York.

Durante quest' anno, il Dott. Parano ha continuato il lavoro svolto durante i passati tre anni della sua attivita' di ricerca, completando diversi indagini e ricerche nel campo delle malattie neuromuscolari.

Il Dott. Parano ha partecipato anche allo studio genetico che ha contribuito alla localizzazione cosi' come alla prossima identificazione e clonazione del gene responsabile dell'atrofia muscolare spinale. Durante la sua permanenza ha dimostrato ottime qualita' cliniche, diagnostiche e di ricerca.

Nel suo ritorno in Italia, gli auguriamo il meglio per la sua attivita' scientifica ed accademica.

Per qualsiasi altra informazione riguardante l'attivita' del Dott. Parano presso la Columbia University, contattatemi al (212)-305-1326.

sinceramente,

Firmato: Robert E. Lovelace
 Professore di Neurologia
 Co-Direttore, Divisione Malattie Neuromuscolari
 Consulente Laboratorio EMG
 Istituto di Neurologia e Columbia University, New York

CONSOLATO GENERALE D'ITALIA in NEW YORK

Si attesta che la presente e' la traduzione ufficiale del testo in inglese, qui allegato.

New York, 4 Genn. 1993



IL CONSOLE GENERALE

Mauro ANTONINI
 Coadiutore Principale



College of Physicians & Surgeons of Columbia University | New York, N.Y. 10032

DEPARTMENT OF NEUROLOGY

630 West 168th Street

February 5, 1992

To Whom It May Concern:

Dr. Enrico Parano has been a clinical and research member working in the Divisions of Neuromuscular Disease and Pediatric Neurology of the Department of Neurology, College of Physicians and Surgeons, Columbia University, New York City, from January 1, 1989 through February 1, 1992. He has held the position of "research physician".

During this period Dr. Parano has been involved in all division activities, and has assiduously dedicated himself to the study and investigation of neuromuscular diseases. In an additional activity he has developed expertise and has become proficient in the electrodiagnosis of neuromuscular disease, particularly in children. From these efforts he has published several papers in American and European journals.

Dr. Parano has attended numerous scientific meetings, and has presented the results of his investigations and disease analyses on a number of occasions. He has also contributed on several occasions to departmental conferences at our institution.

He has been accepted as a member of scientific societies including, the American Association of Electrodiagnostic Medicine, and the New York Academy of Sciences.

During his fellowship he has displayed outstanding clinical, diagnostic, and research skills, and is morally and professionally upstanding.

Dr. Parano has proven himself to be a skilled researcher and has gained valuable and extensive experience in the field of pediatric neurology, as well as pediatrics. He has shown the ability to develop his own research projects, and to direct the research appropriately. With experience and maturity he should develop further in academic lines, and it is expected he will be able to organize and direct research groups.

Yours sincerely,

Robert E. Lovelace, M.D.
Professor of Neurology
Co-Director, Division of Neuromuscular Diseases
Consultant EMG Laboratory
Neurological Institute and Columbia
University of New York

REL/lis



Febbraio 5, 1992

A Chi di Competenza:

Il Dott. Enrico Parano ha svolto attività clinica e di ricerca presso la Divisione di Malattie Neuromuscolari e Pediatria Neurologica del Dipartimento di Neurologia, College of Physicians and Surgeons, della Columbia University di New York, dal 1 Gennaio 1989 al 1 Febbraio 1992 con la qualifica di "medico ricercatore".

Durante questo periodo il Dott. Parano ha partecipato a tutte le attività della Divisione e si è dedicato con diligenza allo studio e la ricerca delle malattie neuromuscolari. Inoltre ha maturato competenza ed è diventato esperto nell'elettrodiagnosi delle malattie neuromuscolari, particolarmente dell'infanzia. In conseguenza al suo impegno, ha pubblicato diversi lavori scientifici in riviste Americane ed Europee.

Il Dott. Parano ha partecipato a diversi incontri scientifici ed ha presentato il risultato delle sue ricerche e trattato di diverse patologie in numerose occasioni. Inoltre ha contribuito in molte circostanze alle conferenze di dipartimento presso il nostro istituto.

È stato nominato membro di società scientifiche tra le quali "The American Association of Electrodiagnostic Medicine" e "The New York Academy of Sciences".

Durante la sua permanenza ha mostrato notevole abilità clinica, diagnostica e di ricerca ed è eccellente moralmente e professionalmente.

Il Dott. Parano ha dimostrato di essere un ricercatore qualificato ed ha maturato una preziosa e vasta esperienza nel campo della pediatria neurologica così come della pediatria. Ha dimostrato la capacità di sviluppare propri progetti di ricerca e di condurre la ricerca in modo appropriato. Con esperienza e maturità dovrebbe raggiungere alti traguardi accademici e si ritiene che sarà in grado di organizzare e dirigere gruppi di ricerca.

sinceramente,

Firmato: Robert E. Lovelace
 Professore di Neurologia
 Co-Direttore, Divisione Malattie Neuromuscolari
 Consulente Laboratorio ENG
 Istituto di Neurologia, Columbia University.

 CONSOLATO GENERALE D'ITALIA NEW YORK

Si attesta che la presente è la traduzione ufficiale del
 testo in Inglese qui allegato.
 NEW YORK, 6.2.1992

IL CONSOLATO GENERALE
 Mauro ANTONINI
 Coadiutore Principale



**DOTTORATO DI RICERCA
COMMISSIONE GIUDICATRICE NAZIONALE n. 538**

ALLEGATO N. 11

Dottorato di ricerca in "Scienze Pediatriche" VI ciclo, sede Catania.

Il Dottor **ENRICO PARANO** ha presentato una tesi di Dottorato di Ricerca in "Scienze Pediatriche" dal titolo "ASPETTI CLINICI, EPIDEMIOLOGICI E GENETICI DELLE ATROFIE MUSCOLARI SPINALI SULLA CASISTICA PERSONALE".

Il dottor Enrico Parano ha svolto il corso di dottorato in parte presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Universita' degli Studi di Catania, in parte presso la Divisione di Pediatria Neurologica e Malattie Muscolari e la Divisione di Genetica Molecolare della Columbia University di New York.

Durante la frequenza presso l'Istituto di Clinica Pediatrica di Catania il dottorando ha studiato gli aspetti clinici, neurofisiologici, patologici e genetici delle malattie neuromuscolari, della malattia di Wilson, dell'atrofia muscolare spinale e della distrofia muscolare congenita.

Durante il soggiorno all'estero il dottor Enrico Parano ha eseguito ricerche di alto contenuto scientifico e speculativo nelle patologie sopra citate, pubblicando i risultati delle sue ricerche su prestigiose riviste straniere e facendo parte di gruppi di studio e di ricerca internazionali.

Il dottor Enrico Parano ha discusso brillantemente la tesi finale dimostrando competenza e padronanza dell'argomento.

La Commissione Giudicatrice unanime ritiene che il candidato sia meritevole di conseguire il titolo di Dottore di ricerca in "Scienze Pediatriche".

La Commissione

Presidente Prof. Giancarlo Mussa

Membro Prof. Nicoletta Analdi Balocco

Segretario Prof. Vilma Gabutti

Stampa: 30.11.1995
COMMISSIONE GIUDICATRICE NAZIONALE
DOTTORATO DI RICERCA
IN SCIENZE PEDIATRICHE
VI CICLO
Sede Catania
Il Presidente
Giancarlo Mussa



1566

IL RETTORE

- Vista la legge 21.02.1980 n. 28 ed in particolare l' art. 8;
- Visto il d.P.R. 382/80;
- Vista la legge 13 agosto 1984 n. 476;
- Vista la legge 30 novembre 1989 n. 398;
- Visto il Decreto interministeriale del 13.04.1990 con il quale la misura minima delle borse in Italia è fissata a € 13.000.000 = annui e con il quale il limite di reddito personale complessivo annuo lordo per poterne usufruire è fissato a € 15.000.000 = ;
- Visto il bando di Concorso pubblicato all'Albo dell'Ateneo il 02.10.1995 con il quale è stato bandito il concorso, per titoli, per l'attribuzione di n.1 borsa di studio, di durata biennale, di € 20.000.000= annue, per lo svolgimento, presso le strutture dell'Università di Catania, di attività di ricerca post-dottorato per il

Settore SCIENZE PEDIATRICHE - Fac. Medicina e Chir.;

- Visto il proprio decreto n.623 del 06.02.1996 mediante il quale è stata nominata la Commissione giudicatrice del concorso per l' attribuzione della suddetta borsa;
- Visto il verbale delle operazioni concorsuali redatto dalla Commissione esaminatrice del concorso ed accertatane la regolarità;
- Vista la graduatoria degli idonei contenuta nel predetto verbale;

DECRETA :

- Art. 1 - Si riconosce la regolarità della procedura e degli atti relativi al Concorso, per titoli, per l' attribuzione di n. 1 borsa di studio, di durata biennale, per attività di ricerca post-dottorato, relativa al

Settore SCIENZE PEDIATRICHE - Fac. Medicina e Chir.

- Art. 2 - Si approva la seguente graduatoria generale di merito degli idonei:

1) PARANO Enrico n. Catania 01.10.1961 Voti 100/100

- Art. 3 - Si dichiara vincitore del Concorso, per titoli, relativo all'attribuzione di n. 1 borsa di studio **post-dottorato** per il

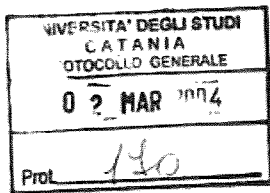
Settore SCIENZE PEDIATRICHE - Fac. Medicina e Chirurgia

il dott.

* PARANO Enrico,

il quale ha diritto alla borsa di studio avendo reddito personale imponibile non superiore a € 15.000.000.

- Art. 4 - Il pagamento della borsa - relativamente a ciascun anno - è subordinato al requisito da parte dell' interessato di un reddito personale imponibile annuo lordo non



**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
CATANIA**

**AREA LEGALE ED ORDINAMENTALE
UFFICIO CONTRATTI E LIQUIDAZIONI**

Visti gli atti di ufficio, si certifica, a richiesta dell'interessato, che il dott. Enrico PARANO, nato a Catania l'1 ottobre 1961, ha svolto presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia di questo Ateneo la sottoindicata attività didattica, quale professore a contratto ai sensi del D.M. 21.5.1998, n.242, e del relativo Regolamento:

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

- corso di "*Malattie muscolari infantili*" (15 ore) integrativo dell'insegnamento ufficiale di "Neurologia" per gli anni accademici 1998/1999 dall'8 al 24 settembre 1999, 1999/2000 dal 31 marzo al 10 settembre 2000 e 2000/2001 dal mese di aprile al mese di ottobre 2001;

DIPLOMA UNIVERSITARIO DI TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA

- insegnamento di "*Indagini neurofisiopatologiche elettromiografiche - Corso Integrato di Neuropsichiatria infantile*" (15 ore) per gli anni accademici 1999/2000 dall'11 aprile al 29 settembre 2000, 2000/2001 dal 2.5.2001, 2001/2002 dall'8 aprile 2002 e 2002/2003 dal 24.3.2003.

Catania, 1° marzo 2004

IL COLLABORATORE AMM.VO

(R. Riolo)

Riolo



IL RESPONSABILE DELL'UFFICIO

(A. Salerno)

A. Salerno



TTNumber	Duration (years)	Start Date
E.0811	1	30/9/1999
Project Title		
COLLECTION OF MULTIPLEX FAMILIES WITH AUTISTIC DISORDER FOR GENETIC ANALYSIS		
Project Holder - Institute		
Principal Investigator PARANO ENRICO CLINICA PEDIATRICA - DIVISIONE DI NEUROLOGIA PEDIATRICA, CATANIA UNIVERSITA' DI CATANIA		
Finanziamento Approvato		
C 21,175		
Disease		
Autism		
Abstract		
<p>Autistic disorder (AD) is a debilitating neurodevelopmental illness characterized by marked impairment of reciprocal social interaction and communication, and by stereotyped behaviors, interests, and activities. Symptoms of AD typically manifest in early childhood (usually less than 3 years of age) and continue throughout life. Estimates of prevalence range from 2-10/10,000, making AD almost as frequent as Down's syndrome. Twin studies and epidemiological studies have consistently shown that genetic, or heritable, factors play a key role in the development of AD. Despite a strong genetic etiology, relatives of individuals with AD are at moderate risk (3-5%) of inheriting the same genetic predisposition. It has been suggested that this highly heritable disorder results from the combined effects of mutations in 3-10 genes.</p> <p>The results of twin studies and relative risk calculations indicate that AD may rank very high among complex genetic disorders as a tractable target for gene mapping strategies. We have a long-standing collaboration with Columbia Genome Center (CGC) of Columbia University, New York, USA in the mapping of single-gene disorders including spinal muscular atrophy, Wilson disease, and retinitis pigmentosa. In this proposal, we offer a plan to extend this very successful collaboration in search for genes that increase an individual's susceptibility to develop AD.</p> <p>Specifically, we have set a target to collect within one year, 100 sib-pairs with AD or spectrum disorder. We will seek to collect both sib-pairs and relative pairs with parents or appropriate connecting relatives. We have assembled a team of clinicians with experience in the diagnosis of AD. Because complex genetic disorders are likely to require large numbers of sib-pairs to identify genes of potentially small effect size, we have joined a collaboration including the CGC (see doc. # 1,2), Italian family-based organization "National Association of Parents of Autistic Subjects" (ANGSA) (see doc. # 3), and the "Fight Autism Consortium" of the International Lions Club.</p> <p>DNA and lymphocyte isolation and storage from 100 families (approximately 400 individuals: affected sib-pairs and their parents) collected in Italy, will be conducted at Laboratory of Pediatric Clinic of University of Catania, Italy.</p> <p>DNA marker analysis and subsequent positional cloning experiments from all the 400 individuals will be conducted at the CGC under the direction of Dr. Conrad Gilliam.</p>		



Graduatorie Ricerca Spontanea a tema libero (RSTL) giudicate idonee al finanziamento, raggruppate per Area Tematica e classi di costo

Area Tematica

Scienze mediche

classe di costo	I	Cognome	Nome	CDS	Istituto	TITOLO
15	590	MATTEI	ELISABETTA	039	INMIM	Studio del ruolo dei recettori adrenergici nell'insorgenza della miocardiopatia dilatativa utilizzando un modello murino di doppio knockout per i recettori b1 e b2 adrenergici
14	859	SBRANA	SILVERIO	035	IFC	Il fenotipo delle cellule muscolari lisce nell'aneurisma dell'aorta ascendente.
13	635	MORARA	STEFANO	061	IN	Sviluppo di una tecnologia di analisi di immagine densitometrica per immunofluorescenza ad analisi confocale
13	570	MARI	ANDREA	045	ISIB	Sviluppo di un metodo accessibile via web per l'analisi con modelli matematici della cinetica del glucosio
13	687	PARANO	ENRICO	081	ISN	Diagnosi prenatale non invasiva e screening delle malattie genetiche tramite l'analisi delle cellule fetali nel sangue materno durante la gravidanza
13	27	ANNESI	GRAZIA	081	ISN	Studi funzionali della mutazione E163K nel gene DJ1 in pazienti affetti da una sindrome complessa: "Sclerosi amiotrofica laterale/Parkinsonismo/Demenza"
12	579	MARRACCINI	PAOLO	035	JFC	Studio del rapporto tra produzione trasporto di ossido nitrico e metabolismo miocardico in pazienti con Cardiomiopatia Dilatativa.
12	673	PACIFICO	FRANCESCO MARIA	030	IEOS	Ruolo del fattore di trascrizione NFKB nell'oncogenesi tiroidea
12	704	PAVONE	FLAMINIA	061	IN	Nuove strategie di indagine per il trattamento del dolore neuropatico
12	778	RAGNO	PIA	030	IEOS	Il recettore dell'urichinasi nella mobilizzazione e nell'attaccamento al midollo osseo delle cellule staminali ematopoietiche: meccanismi molecolari e possibili applicazioni terapeutiche.
12	581	MARZORATI	MAURO	009	IBFM	Valutazione funzionale non invasiva della risposta metabolica e cardiovascolare all'esercizio in pazienti con miopatie metaboliche
12	114	BRAMANTI	EMILIA	063	IPCF	Messa a punto di nuove metodologie per il dosaggio di tracce ed ultra-tracce di nitrosolutazione (GSNO) nel sangue per lo studio delle disfunzioni cardiovascolari
12	903	STRETTOLI	ENRICA	061	IN	L'arricchimento ambientale come strategia terapeutica per il trattamento delle degenerazioni della retina
12	734	PINNA	ANNA LISA	061	IN	Studio dell'efficacia anti-parkinson e neuroprotettiva di composti di nuova sintesi
12	289	DE MARCO	ELVIRA VALERIA	081	ISN	Studio di linkage in famiglie calabresi con epilessia notturna autosomica dominante del lobo frontale (ADNFLE).
11	210	CHINI	BICE	061	IN	Assays per la determinazione quantitativa dell'accoppiamento dei GPCR ai loro effettori: impiego per lo sviluppo di nuovi farmaci e per l'identificazione di ligandi recettori orfani"
11	641	MUGLIA	MARIA	081	ISN	Mappatura di un nuovo locus in una famiglia affetta da neuropatia miotonia distale
11	113	BRAMANTI	EMILIA	063	IPCF	Ottimizzazione di un metodo di riferimento per la determinazione del peptide natriuretico di tipo B (BNP) in kits di diagnostica clinica e nel plasma umano, basi su tecniche di cromatografia liquida accoppiate a spettrometria di fluorescenza atomica
11	111	BOZZI	YURI	061	IN	Identificazione di nuovi geni coinvolti nell'insorgenza dell'epilessia mediante utilizzo della tecnologia dei microarrays a DNA.
11	576	MARRA	ROSARIO	081	ISN	studio farmacologico di nuovi composti ad attività colinergica in modelli sperimentali di malattia di Alzheimer
11	272	D'AMATO	FRANCESCA ROMANA	061	IN	L'ipercappia come fattore stimolante l'attacco di panico
11	481	KUSMIC	CLAUDIA	035	IFC	Distruzione endoteliale e microcircolo coronarico durante ischemia in un modello murino di diabete cronico.
11	448	GOTTI	CECILIA	061	IN	I recettori nicotinici neuronali nuovo bersaglio terapeutico e diagnostico
11	98	BOBBA	ANTONELLA	015	IBBE	Mecanismi molecolari nel morbo di Alzheimer: ruolo della proteina beta-amiloide
10	851	SANTI	SPARTACO	040	IGI	Sviluppo di sistemi di microscopia TIRF per lo studio di materiali nanotecnologici e modelli biologici di neurosecrezione
10	946	TURA	ANDREA	045	ISIB	Metodi non invasivi per il monitoraggio glicemico con sensori a campi elettromagnetici
10	138	CALRO	MATTEO	061	IN	La tossina botulinica come nuovo trattamento terapeutico contro l'ischemia cerebrale
10	727	PICANO	EUGENIO	035	IFC	Ultrasuoni diagnostici: anche terapeutici sul danno microcircolatorio da ischemia/iperfusione: nell'infarto miocardico acuto
10	186	CARLUCCIO	MARIA ANNUNZIATA	035	IFC	Esposizioni prenatali ad inquinanti ambientali di origine plastica (ftalati), infiammazione intrauterina e parto pretermine: possibile ruolo della cicloossigenasi?
10	232	COLOMBAIONI	LAURA	061	IN	Ruolo del metabolismo energetico nel controllo del differenziamento neuronale
10	93	BINDOLI	ALBERTO	061	IN	Ruolo del sistema tiroidesiano mitocondriale nella risposta apoptotica della cellula normale e tumorale
10	791	RAMUNDOORLANDO	ALFONSINA	059	INMIM	Studio dell'interazione dei campi elettromagnetici con modelli di membrana cellulare.

Sharpening the Tools: A summary of a National Institutes of Health workshop on new technologies for detection of fetal cells in maternal blood for early prenatal diagnosis

DIANA W. BIANCHI¹ & JAMES HANSON²

¹Departments of Pediatrics and Obstetrics and Gynecology, Tufts-New England Medical Center and Tufts University School of Medicine, Boston, MA, USA and ²Center for Developmental Biology and Perinatal Medicine, National Institutes of Child Health and Human Development, National Institutes of Health, Bethesda, MD, USA

(Received 27 January 2006; revised 17 February 2006; accepted 23 February 2006)

Abstract

In 2003 the National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) sponsored a workshop entitled "Sharpening the Tools", which was designed to explore the then current state of prenatal diagnosis and screening using fetal cells in maternal blood. The goals of the workshop were to: review the then current state of the field and assess present capabilities, identify future research needs and challenges in this area, identify promising new and innovative approaches for future exploration, and provide a written summary of the conference for public distribution. The workshop featured brief presentations by experts from a wide range of scientific fields and by innovative bioengineering and technology leaders from academic centers and private industry. The workshop was divided into presentations on target cells, target approaches for separation, genetic and protein analysis, and 'out of the box' (bioengineering) approaches. The passage of time since the workshop has allowed an objective assessment of where the research has progressed. A 2006 update on the field is included at the end of the summary.

Keywords: *Fetal cells in maternal blood, cell-free fetal DNA, prenatal diagnosis, NIFTY trial, nucleated erythrocyte, trophoblast*

Introduction/background to the workshop

In December 1987, the National Institutes of Child Health and Human Development (NICHD) began an initiative to develop non-invasive, safe, and accurate techniques for the prenatal diagnosis of genetic disorders using fetal cells isolated from maternal blood. The research project and clinical trial that ensued came to be known as the National Institutes of Health Fetal Cell Study, or NIFTY trial. At the conclusion of the NIFTY trial it became clear that new technologies were needed to bring new insights to the problems identified by the NIFTY study group. A workshop, "Sharpening the Tools", was planned in conjunction with NICHD to bring together researchers from a wide variety of disciplines, including academia and industry. The workshop was held at the Lister Hill Auditorium on the National Institutes of Health campus in Bethesda, MD, USA, on January 23 and 24, 2003. The conference was audiotaped, and this summary was made from the transcript of the audiotape.

Dr James Hanson welcomed conference participants and gave a brief history of NICHD's involvement in funding fetal cell research. He explained that after 15 years of support, and even though progress had been made, there were still serious technological challenges that needed to be addressed. He indicated that NICHD hoped that, by inviting experts with many different technical and scientific backgrounds, we would identify promising new technologies.

A tale of two milestones (Dr Diana Bianchi). Dr Bianchi presented what she termed 'a tale of two milestones'. While on the one hand an interim analysis of 2744 study subjects enrolled in phase I had been performed and published [1], the results showed that fetal cell recovery needs improvement to be widely clinically applicable. On the other hand, she described a case scenario in which a pregnant woman was able to obtain non-invasive paternity testing using fetal cells in her blood via the internet (<http://www.dnatestingplace.com/prenatal.html>) for a price of \$950. So, while a multi-center clinical trial concluded that more research is needed to be able to responsibly offer

Correspondence: Diana W. Bianchi MD, Division of Genetics, Tufts-New England Medical Center, 750 Washington Street, Box 394, Boston, MA 02111, USA. Tel: +1 617 636 1468. Fax: +1 617 636 1469. E-mail: DBianchi@Tufts-nemc.org

ISSN 1476-7058 print/ISSN 1476-4954 online © 2006 Taylor & Francis
DOI: 10.1080/14767050600676851

Dr Fisk then described the identification of another cell type, the fetal mesenchymal stem cell (MSC), which is a rare cell type (0.4%) in pure first trimester fetal blood. These cells grow readily in culture, adhere to plastic flasks, and can be maintained in culture for months. They are non-endothelial and non-hematopoietic. They express fibromyoblastic markers, vimentin, and SH2, but do not express CD45. In artificial mixtures, using a density gradient and CD45/GPA depletion by mini-MACS and culturing with adherence to plastic, they could detect 1 in 10^6 , but not reliably 1 in 10^7 , cells and grow it into a pure colony of MSCs. When taking as much as 68 mL of first trimester blood samples they could not find any of these circulating cells, however, they did culture fetal MSCs in 1/20 post-termination cases [7]. The MSCs strongly express adhesion molecules and readily engraft in bone marrow, so Dr Fisk raised the question as to whether this could be the fetal cell type that is responsible for fetomaternal cell microchimerism post-partum? He concluded that the primitive, but not the definitive, erythroblast should be a promising target cell for non-invasive diagnosis due to the fact that it is unique to fetal blood, is present in high concentration in pure early fetal blood, and it has a unique marker, α globin.

Fetal nucleated erythrocytes (Dr Enrico Parano). Dr Parano suggested that the nucleated erythrocyte count could be used as a step that could be integrated with the maternal quadruple screen or sonographic studies. He described a multi-center study in which they assessed the sensitivity and specificity of an increased nucleated erythrocyte count as a microscope-based marker of an aneuploid pregnancy [8]. They used a double density 1.077/1.083 g/mL gradient to isolate nucleated red blood cells and stained them with a modification of the Kleihauer-Betke test. Blood samples were taken 10–20 days after an invasive cytogenetic procedure was performed. They had 25 cases, with known cytogenetic abnormalities (trisomies 21,13, 18, and XXY) and 25 controls. Among the cases there was a six-fold elevation (269 ± 53 cells) compared to the controls (41 ± 10 cells). The nucleated red cells were not analyzed by FISH so it was unclear whether these were fetal or maternal cells.

Target approaches

Isolation of cells by size (Dr Patrizia Paterlini-Brechot). Dr Paterlini-Brechot described her laboratory's technique of separating trophoblasts from maternal blood cells due to their larger size via a vacuum filtration process onto an 8-micron polycarbonate membrane. This is known as ISET, isolation by the

size of epithelial tumor cells. In model systems ISET can separate 1 tumor cell per mL of peripheral blood. Dr Paterlini-Brechot described her laboratory's experience with 6 mL pre-procedural blood samples from 13 pregnant women, six of whom were carrying a male fetus. In these six women, 15/23 cells microdissected off of the polycarbonate filter were positive for the Y chromosome. In the seven women carrying female fetuses, 0/26 cells were male [9]. Other genetic applications include confirmation of fetal status by use of short tandem repeat sequences (STRs), and non-invasive prenatal diagnosis in pregnancies at risk for spinal muscular atrophy [10]. Using ISET they found 1–7 fetal cells per mL of maternal blood.

Novel antibody development (Dr Yuet W. Kan). Dr Kan related his laboratory's experience in the prenatal diagnosis of single gene disorders. His presentation focused on the development of an antibody that would be more specific to nucleated red blood cells than CD71 [11]. Messenger RNA is cloned into phages, which are then depleted extensively against human adult red and white cells. Following repeated colony isolation, clones are retrieved that stain total fetal cells. Phage antibody ScFv-labeled cells overlap with cells that stain positive with anti-gamma globin. He described a protocol in which 18 mL of blood was taken from six women at 11–17 weeks of gestation. Non-nucleated red blood cells were lysed using an Orskoff technique, followed by reaction with the fetal-specific ScFv phage antibody, separation with MACS, cytocentrifugation of positive cells, and staining anti-fetal hemoglobin. Between 20 and 108 HbF+ cells were isolated, indicating the promise of this technique. However, they are experiencing some technical difficulties in the production of antibody attached to the phage.

Laser capture microdissection (Dr Robert Bonner). Dr Bonner spoke about his experiences in developing the laser capture microdissection (LCM) technique about five years ago [12]. The LCM system layers a polymer film over cells of interest, and when heated locally, it expands and bonds to the cell, which permits its physical separation from a slide or filter and deposition into a microchamber. He described applications in which the LCM system was used to perform molecular analysis of individual cells in B lymphocyte maturation. One advantage of LCM is that it permits visualization of what cell was cut out. However, it is thought that photochemical damage in the immediate vicinity of the UV cutting laser may compromise subsequent PCR amplification efficiency. He then discussed ways of reducing the volume associated with cell retrieval to the nanoliter



Consiglio Nazionale delle Ricerche

Catalogo brevetti e proprietà intellettuale

Scheda di dettaglio

Metodo non invasivo su sangue materno per lo screening e la diagnosi di aneuploidie fetali

Attualmente, la diagnosi prenatale delle principali malattie genetiche, nelle gravidanze a rischio, viene eseguita tramite indagini invasive, attendibili, ma anche non prive di rischio d'aborto e/o di effetti collaterali sul feto. Di converso, lo screening prenatale delle malattie genetiche, nelle gravidanze non a rischio, viene eseguito tramite indagini, di tipo principalmente sierologico ed ecografico, che hanno il vantaggio di essere non invasive, ma che allo stesso tempo sono indagini non specifiche, poco attendibili e non prive di risultati falsi positivi e falsi negativi. Il Brevetto in questione, riguarda un test di screening specifico, eseguibile sul sangue materno durante la gravidanza, che consente di analizzare e contare cellule fetali. Il metodo risulta rapido, attendibile, non-invasivo e può essere vantaggiosamente impiegato per lo screening e diagnosi prenatale delle aneuploidie fetali, soprattutto per la Sindrome di Down. La metodica consente di identificare i feti affetti da malattie cromosomiche e quindi anche di selezionare le gestanti da sottoporre a test invasivi.

Inventori

- Parano Enrico (ISN)
- Grillo A.
- Falcidia E.

Classificazioni

- diagnosi, chirurgia, medicina
- ricerca/analisi di materiali per mezzo della determinazione delle loro proprietà chimico-fisiche

Titolarietà

- Consiglio Nazionale delle Ricerche
- Fertilia s.r.l.
- Labogen s.a.s.

Sett. tecnologico**Keyword**

cellule fetali; sangue materno; malattie cromosomiche; diagnosi prenatale; sindrome di Down, screening, aneuploidie

Vantaggi

L'identificazione, quasi giornaliera, di nuovi geni responsabili di numerose malattie genetiche, richiede sempre di più la necessità di sperimentare nuove tecniche e nuove metodiche, non invasive, rapide ed affidabili per la diagnosi prenatale delle malattie genetiche. La metodica riportata, rappresenta una tecnica innovativa, che consente di identificare rapidamente i feti affetti da malattie cromosomiche, tramite l'analisi delle cellule fetali presenti nel sangue materno, che risultano essere particolarmente numerose nelle gravidanze con feti affetti da patologia cromosomica e soprattutto nei casi di Sindrome di Down.



Consiglio Nazionale delle Ricerche

Catalogo brevetti e proprietà intellettuale

Applicazioni

Il test in questione, eseguito in diagnostica prenatale, rappresenterebbe una metodica routinaria per identificare precocemente i feti affetti da malattie cromosomiche. Questo test, potrebbe essere eseguito singolarmente o in associazione ad altri metodi di screening sierologici attualmente in uso. In quest'ultimo caso, esso agirebbe aumentando la sensibilità e l'attendibilità dei test ai quali verrebbe associato.

AL MINISTERO DELL'INDUSTRIA DEL COMMERCIO E DELL'ARTIGIANATO MODULO A
UFFICIO ITALIANO BREVETTI E MARCHI - ROMA

bc-

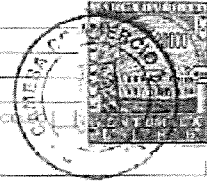
DOMANDA DI BREVETTO PER INVENZIONE INDUSTRIALE, DEPOSITO RISERVE, ANTICIPATA ACCESSIBILITÀ AL PUBBLICO

A. RICHIEDENTE(S)
 1) Denominazione: CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE N. G. (E/N)
 Residenza: Roma, RM codice 0 0 1 8 0 1 2 4 2 1 0 9 1 4
 2) Denominazione: FERTILIA S.r.l. (S/N)
 Residenza: Salma, CI codice 0 9 4 4 2 9 1 0 3 7 1 2

B. RAPPRESENTANTE DEL RICHIEDENTE PRESSO L'UIBM
 Cognome e nome: CARASSO Olga ed.asi Cod. fiscale: _____
 Denominazione studio di appartenenza: Ing. Barzani & Zanardo Roma S.p.A.
 Via: Piemonte n. _____ città: ROMA Cap: 0 0 1 1 0 1 7 (prov.) RM

C. DOMICILIO ELETTIVO destinatario: Ing. Barzani & Zanardo Roma S.p.A.
 Via: Piemonte n. _____ città: ROMA Cap: 0 0 1 1 0 1 7 (prov.) RM

D. TITOLO classe proposta (pubb./priv.) A 1 5 1 1 B gruppo sottoprocesso _____
 "Metodo non invasivo su sangue materno per lo screening e la diagnosi di aneuploidia fetale"



ANTICIPATA ACCESSIBILITÀ AL PUBBLICO: SÌ NO SE INSTANZA DATA: ____/____/____ N° PROT. COC. _____

E. INVENTORI DESIGNATI cognome e nome
 a) PARANO Enrico b) GRILLO Agata
 c) FALCIDIA Ernesto d) _____

P. PRIORITÀ	nazione e organizzazione	tipo di priorità	numero di domanda	data di deposito	Allegati S.R.	SOCCOLIMENTO R. SERVE	
						Data	N. Protocollo
1)							
2)							

G. CENTRO ABILITATO DI RACCOLTA COLTURE DI MICRORGANISMI, denominazione: _____

H. ANNOTAZIONI SPECIALI
 001 - I TITOLARI PARTECIPANO AI DIRITTI SUL BREVETTO NELLE SEGUENTI MISURE:
CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE 34%
FERTILIA S.r.l. 33%
LABOGEN s.p.a. di Castellano S.E. e C. 33%

COPIA PER IL CENTRO AMMINISTRATIVO

DOCUMENTAZIONE ALLEGATA

Doc. N. es.	n. pag.	n. tav.	contenuto
Doc. 1) 2	1 1 1	0 1 2	resumo con disegno principale, descrizione e illustrazioni (obbligato) (stampato)
Doc. 2) 2			disegno
Doc. 3) 2			Lettera d'invio
Doc. 4) 1			Designazione inventore
Doc. 5) 1			documenti di priorità con traduzione in italiano
Doc. 6) 0			Lettera tecnica (del CONS. NAZIONALE DELLE RIC.)
Doc. 7) 1			no rinuncia con gli altri del richiedente

SOCCOLIMENTO RISERVE	
Data	N° Protocollo
27/07/2001	RM 06 2 0

FIRMA DEL RICHIEDENTE(S) CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE; FERTILIA S.r.l. e LABOGEN s.p.a. di Castellano S.E. e C.
 CONTINUA SINO (S) _____
 DEL PRESENTE ATTO SI RICHIEDE COPIA AUTENTICA SINO (S) _____
 Ing. Barzani & Zanardo Roma S.p.A. *Olga Cap*

CAMERA DI COMMERCIO, IND. ART. e AGR. - RM 2001 A 000322 ROMA codice 5 1 8
 VERBALE DI DEPOSITO NUMERO DI DOMANDA _____ Reg. 4.
 L. 11/08/2001 n. 110 del 11/08/2001

ANNOTAZIONI VARE DELL'UFFICIALE ROGANTE

DEPOSITANTE [Signature]
 UFFICIALE ROGANTE Antonio Salerno



**METODO NON IVASIVO SU SANGUE MATERNO PER LO SCREENING E
LA DIAGNOSI DI ANEUPLOIDIE FETALI.**

Brevetto ITRM 2001 0322A

Inventore(i): PARANO ENRICO; FALCIDIA ERNESTO; GRILLO AGATA

Richiedente(i): CONSIGLIO NAZIONALE RICERCHE (IT); FERTILIA S R L (IT);
LABOGEN S A S DI CASTELLANO S (IT)

Numero della domanda: ITRM010322A 20010608

Numero del documento di priorità: ITRM010322A 20010608

Classificazione IPC:

ITRM 2001 0322A

DESCRIZIONE

a corredo di una domanda di brevetto per invenzione industriale dal titolo: "Metodo non invasivo su sangue materno per lo screening e la diagnosi di aneuploidie fetali"

Titolari: CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE (34%)
FERTILIA s.r.l. (33%)
LABOGEN s.a.s. di Castellano S. E. e C. (33%)

Inventori: Enrico Parano, Ernesto Falcidia, Agata Grillo

* * *

La presente invenzione concerne un metodo non invasivo per lo screening e la diagnosi di aneuploidie fetali. Più in particolare l'invenzione riguarda un metodo di diagnosi prenatale che si esegue su campioni di sangue materno, prelevato sin dalla 7a settimana di gestazione. Il metodo risulta rapido, attendibile, non invasivo e può essere vantaggiosamente impiegato per lo screening e la diagnosi prenatale delle aneuploidie fetali.

L'invenzione prende spunto dall'osservazione che, se il feto è affetto da aneuploidia, le cellule fetali nel sangue materno sono significativamente aumentate rispetto alle condizioni fisiologiche. Gli autori hanno infatti riscontrato che nelle gravidanze patologiche si osserva un numero statisticamente e significativamente aumentato di cellule fetali nel sangue materno.

(12) INTERNATIONAL APPLICATION PUBLISHED UNDER THE PATENT COOPERATION TREATY (PCT)

(19) World Intellectual Property Organization
International Bureau(43) International Publication Date
19 December 2002 (19.12.2002)

PCT

(10) International Publication Number
WO 02/101387 A2

- (51) International Patent Classification: G01N 33/50
- (21) International Application Number: PCT/IT02/00377
- (22) International Filing Date: 7 June 2002 (07.06.2002)
- (25) Filing Language: English
- (26) Publication Language: English
- (30) Priority Data:
RM01A000322 8 June 2001 (08.06.2001) IT
- (71) Applicants (for all designated States except US): **CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE** [IT/IT]; Piazzale Aldo Moro, 7, I-00185 Roma (IT). **FERTILIA S.R.L.** [IT/IT]; Via Paolo Gaifami, 10, I-95126 Catania (IT). **LABOGEN S.A.S. DI CASTELLANO S.E. E C.** [IT/IT]; Via Dottor Consoli, 68, I-95126 Catania (IT).
- (72) Inventors; and
(75) Inventors/Applicants (for US only): **PARANO, Enrico** [IT/IT]; Istituto Biomaggini e Fisiopatologia del Sistema Nervoso, Piazza Roma, 2, I-95123 Catania (IT). **FALCIDIA, Ernesto** [IT/IT]; Fertilia S.r.l., Via Paolo Gaifami, 10, I-95126 Catania (IT). **GRILLO, Agata** [IT/IT]; Labogen s.a.s di Castellano S.E. & C., Via Dottor Consoli, 68, I-95124 Catania (IT).
- (74) Agents: CAPASSO, Olga et al.; Ing. Barzani & Zanardi Roma S.p.A., Via Piemonte, 26, I-00187 Roma (IT).
- (81) Designated States (national): AE, AG, AI, AM, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BR, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DZ, EC, EE, ES, FI, GB, GD, GE, GI, GM, GR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KP, KR, KZ, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LV, MA, MD, MG, MK, MN, MW, MX, MZ, NO, NZ, OM, PH, PL, PT, RO, RU, SD, SE, SI, SK, SL, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VN, YU, ZA, ZM, ZW
- (84) Designated States (regional): ARIPO patent (GH, GN, KE, LS, MW, MZ, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW); Eurasian patent (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM); European patent (AT, BE, CH, CY, DE, DK, ES, FI, FR, GB, GR, IE, IT, LU, MC, NL, PT, SE, TR); OAPI patent (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG).
- Published:**
— without international search report and to be republished upon receipt of that report
- For two-letter codes and other abbreviations, refer to the "Guide to the Notes on Codes and Abbreviations" appearing at the beginning of each regular issue of the PCT Gazette.*



WO 02/101387 A2

(54) Title: A NON INVASIVE METHOD FOR SCREENING AND DIAGNOSIS FETAL ANEUPLOIDIES

(57) Abstract: A non invasive method for screening and prenatal diagnosis 5 fetal aneuploidies including the following steps i described: collecting a maternal peripheral blood sample; separating fetal from maternal cells; identifying separated fetal cells; counting of identified fetal cells; assessing a sample exhibiting a number of fetal cells at least double than control one as positiv with respect to foetal aneuploidy.

**A NON INVASIVE METHOD FOR SCREENING AND
DIAGNOSIS FETAL ANEUPLOIDIES**

CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE (34%)
FERTILIA s.r.l. (33%)
LABOGEN s.a.s. di Castellano S. E. e C. (33%)

Inventors: Enrico Parano, Ernesto Falcidia, Agata Grillo

**A NON INVASIVE METHOD FOR SCREENING AND DIAGNOSIS FETAL
ANEUPLOIDIES**

Numero del brevetto:	WO02101387
Data di pubblicazione:	2002-12-19
Inventore(i):	PARANO ENRICO (IT); GRILLO AGATA (IT); FALCIDIA ERNESTO (IT)
Richiedente(i):	LABOGEN S A S DI CASTELLANO S (IT); PARANO ENRICO (IT); FERTILIA S R L (IT); GRILLO AGATA (IT); CONSIGLIO NAZIONALE RICERCHE (IT); FALCIDIA ERNESTO (IT)
Brevetto richiesto:	<input type="checkbox"/> <u>WO02101387</u>
Numero della domanda:	WO2002IT00377 20020607
Numero del documento di priorità:	IT2001RM00322 20010608
Classificazione IPC:	G01N33/50
Classificazione EC:	G01N33/50D6
Classificazione EC:	G01N33/50D6
Equivalenti:	ITRM20010322 <u>US2002006621</u>

A NON INVASIVE METHOD FOR SCREENING AND DIAGNOSIS OF FETAL ANEUPLOIDIES

5 The present invention relates to a non invasive method for screening and diagnosis of fetal aneuploidies. More particularly the invention relates to a method for prenatal screening and diagnosis performed on fetal cells from maternal blood samples, collected starting from 7th gestation week. The method proves to be quick, reliable, non
10 invasive and suitable to be advantageously used for prenatal screening and diagnosis of fetal aneuploidies.

The invention is based on the finding that, when the fetus is affected by an aneuploidy, the number of fetal cells remarkably increase in maternal blood in comparison to normal physiological conditions. The authors found indeed that in pathological pregnancies a statistically and
15 remarkably increased number of fetal cells in maternal blood is observed.

The authors of the present invention provide a method which allow to rapidly and reliably recognise and count fetal cells; this method represents a specific and reliable marker of fetal aneuploidy. The method allows fetuses suffering from chromosomal diseases to be easily identified
20 and therefore to select pregnant women to be subjected to invasive tests, as amniocentesis or villocentesis. In fact about 70% of neonates affected by Down Syndrome (trisomy 21), which represents the human aneuploidy most frequently associated to mental retardation, are born from women less than 35 year old, which usually have no indication for invasive
25 prenatal diagnosis. Most of these pregnant women indeed are addressed to non invasive prenatal screening (Triple-Test, nuchal Translucency, Ultrascreen), this tests, however, beside being not specific, present low reliability since may miss 15-40% of cases of Down Syndrome in addition to having a 5-8% rate of false-positives results [1-7, 14-15].

30 It has been showed and confirmed that fetal cells, like Fetal Nucleated Erythrocytes (FNRBCs), Leucocytes and Trophoblasts are present in the maternal blood during the pregnancy [1-5; 8-13]. We have reported that the number of cells and/or the amount of fetal DNA is

E. PARANO - Expert Evaluator - European Commission: p. 24-25



EUROPEAN COMMISSION
RESEARCH DIRECTORATE-GENERAL

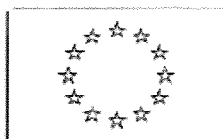
Directorate F - HEALTH RESEARCH
Unit F-4 - Genomics and Systems Biology

ACCOMPANYING NOTE TO APPOINTMENT LETTER

Please find enclosed two copies of your reviewer contract (**APPOINTMENT LETTER**).
One of these is for your files; the other one is to be returned (by courier), duly dated and
signed, as soon as possible, to:

Nunzio MIGLIORE
European Commission
Office CDMA -1/032
B - 1049 Brussels

Among the annexes to your appointment letter, you will find appropriate forms to claim
daily allowances, travel costs and payment of the working days (**Annex V**) after
completion of your task.



EUROPEAN COMMISSION
RESEARCH DIRECTORATE GENERAL
Genomics and Systems Biology

Brussels, 28/04/2009

RTD/F.4/CK/nm/D(2009)530316

ENRICO PARANO
FIRST RESEARCHER -
PEDIATRIC NEUROLOGY
AND NEUROSCIENCE
30, VIA ACICASTELLO
95100 CATANIA
Italy

APPOINTMENT LETTER
CT-EX2006C141242-101

Subject: FP7-HEALTH-2009-two-stage

Dear Mr. PARANO

Thank you for agreeing to assist the Commission as an independent expert, acting as evaluator, in the evaluation of research proposals in relation to the above mentioned call for proposals.

The description of your work as evaluator is specified in Annex I of this *appointment letter*.

Upon your signature this *appointment letter* will constitute an agreement between you and the European Community, represented by the European Commission, to contribute to the evaluation of proposals submitted to the Commission.

The terms and conditions set out in the annexes to this *appointment letter* form an integral part of this *appointment letter*.

SOCIETA' ITALIANA DI NEUROPEDIATRIA (SINP)

Presidente
Prof. L. PAVONE
Clinica Pediatrica Università
Catania - V.le A. Doria
Tel. 091 - 539153

Vice Presidente
Prof. F. CORDELLI
Divisione Pediatrica
60 Virgilio - Via S. Lorenzo, 107
Tel. 0751 - 232861

Segretario
Prof. E. ZAMMARCHI
Clinica Pediatrica Università
in Luca Giordano, 13 - Firenze

Dott. Enrico Parano

Clinica Pediatrica I'

Università di Catania

Past President
Prof. A. FODIS (Siena)

Consiglieri
V. COLAMARIA (Verona)
P. DEICO (Padova)
V. GALLI (Modena)
F. SCARFA (Ferrara)

ho il piacere di comunicarle che Lei è stato assegnato
il premio A.Nalin per la tesi da Lei presentata dal titolo:
"Polineuropatie Croniche Infiammatorie Demielinizzanti
nell'Infanzia:Aspetti Clinici ed Elettromiografici".
Nel complimentarmi per la Sua affermazione, voglia accettare i
mie più cordiali saluti.

Il Presidente

Prof. L.Pavone

