



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DELL'AQUILA



DISCAB  
Dipartimento di Scienze  
Cliniche Applicate  
e Biotecnologiche

## CURRICULUM VITAE DI

INFORMAZIONI PERSONALI	Vincenzo Salpietro Damiano Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche Via Vetoio, Coppito L'Aquila 67100, Italia Vincenzo.salpietrodamiano@univaq.it
POSIZIONE ATTUALE	Professore Ordinario di Pediatria Generale e Specialistica (SSD MED/38)
ISTRUZIONE E FORMAZIONE	Laurea in Medicina e Chirurgia (Università degli Studi di Messina) conseguita in data 27 Luglio 2009 con votazione 110/110 e lode  Iscrizione all'Ordine dei Medici di Messina in data 02/03/2010 a tutt'oggi (n. di registrazione 9568)  Iscrizione al <i>General Medical Council</i> britannico dal 09/10/2013 (n. di registrazione 7452445, poi congelata dal 2019)  <i>Fellowship</i> in Neurologia Pediatrica (Imperial College London, Settembre 2013-Settembre 2014)  Specializzazione in Pediatria (Università degli Studi di Messina) conseguita in data 26/05/2015 con voti 50/50 e lode  <i>PhD Upgrade</i> in Neurogenetica Pediatrica presso University College London (Ottobre 2018) con Tesi dal titolo "Dissecting the genetic basis of synaptic transmission disorders"
ESPERIENZA PROFESSIONALE ACCADEMICA	<i>Clinical Research Associate</i> (equipollente a RTDa italiano) in Neurogenetica Pediatrica (Queen Square Institute of Neurology, University College London, Luglio 2015-Ottobre 2018)  Idoneità Abilitazione Scientifica Nazionale per Professore di seconda fascia di Pediatria (valida dal 12/04/2018 al 12/04/2024)  <i>Honorary Lecturer</i> , UCL Institute of Neurology, dal Dicembre 2018  Ricercatore Tipo B " <i>Senior</i> " di Pediatria Generale e Specialistica- Settore: 06G1/MED38 presso l'Università degli Studi di Genova (dal Dicembre 2018 al Novembre 2021).  Idoneità Abilitazione Scientifica Nazionale per Professore di I fascia di Pediatria Generale e Specialistica, Settore 06G1/MED38-MED39 valida dal 08/06 2021 al 08/06/2030, con il raggiungimento di tutti i titoli previsti dalla Commissione (eccetto la titolarità di brevetto). Professore Associato di Pediatria (settore scientifico-disciplinare MED/38)



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DELL'AQUILA



DISCAB  
Dipartimento di Scienze  
Cliniche Applicate  
e Biotecnologiche

	<p>presso l'Università degli Studi di Genova (dal Dicembre 2021).</p> <p>Professore Ordinario di Pediatria settore scientifico-disciplinare MED/38 presso l'Università degli Studi dell'Aquila (dall' Aprile 2022)</p>
<p>ESPERIENZA PROFESSIONALE CLINICA</p>	<p>Specializzazione in Pediatria (Università degli Studi di Messina, 2010-2015)</p> <p><i>Clinical Research Fellow</i> di Neurologia Pediatrica, Imperial College di Londra (Settembre 2013-Settembre 2014). Durante tale periodo, il sottoscritto ha svolto attività clinica insieme ad altri <i>Senior Residents</i> presso il <b>Chelsea and Westminster Hospital</b> di Londra. Tale attività ha incluso valutazioni in ambulatorio e nel reparto degenze di bambini affetti da patologie neurologiche, nonché turnazioni nei reparti/centri delle sub-specialità pediatriche affini.</p> <p><i>Clinical Research Associate</i> di Neurogenetica Pediatrica, University College London (dal Luglio 2015 all' Ottobre 2018). Durante tale periodo il sottoscritto ha svolto attività clinica ed assistenziale presso gli ambulatori di Neurogenetica del <b>National Hospital of Neurology and Neurosurgery</b> (Queen Square, Londra WC1N 3BG) facente parte dell'UCL Institute of Neurology di Londra.</p> <p>Consulente Clinico per la Pediatria nell' ambito del Progetto "<b>SYNaPS Study Group</b>" (dal Novembre 2015 a tutt'oggi).</p> <p>Pediatra Universitario Convenzionato presso IRCCS Istituto "G. Gaslini" (dall' Aprile 2019 al Dicembre 2021) ed afferente alla UOC di '<b>Neurologia Pediatrica e Malattie Neuromuscolari</b>'.</p> <p>Responsabile dell'Ambulatorio di <b>genomica e disturbi del neurosviluppo</b> presso IRCCS Istituto "G. Gaslini", su delibera della Direzione Sanitaria dell'Istituto (Protocollo 0023358/19).</p> <p>Direttore di Clinica Pediatrica Universitaria presso l' Università degli Studi dell'Aquila (convenzionata con l' ASL1 Abruzzo) dall'Aprile 2022.</p>



ATTIVITÀ DIDATTICA

Tutor degli studenti di Medicina dell'Imperial College di Londra durante le loro rotazioni presso l'Ospedale Chelsea and Westminster facente parte dell'Università **Imperial College London** (dal Settembre 2013 al Settembre 2014)

Tutor e docente di studenti di Medicina e di altre Scienze della vita dell'**University College London** durante la loro frequenza nel Dipartimento di Neuroscienze Molecolari (poi rinominato Dipartimento di Malattie Neuromuscolari) e/o il National Hospital of Neurology and Neurosurgery (Centro di Neurogenetica diretto dal Prof. H. Houlden) da Luglio 2015 ad Ottobre 2018.

Il Prof. Salpietro ha svolto e continua occasionalmente a svolgere attività seminariale e didattica su invito presso il Dipartimento di Neurologia Pediatrica presso l' **Ospedale Pediatrico Universitario di Rabat** (Marocco) dal 2016.

Il Prof. Salpietro ha svolto (e continua occasionalmente a svolgere) attività seminariale e didattica su invito come Docente della Faculty Internazionale dell'Ospedale **Pediatrico Universitario di Lahore**, in Pakistan, con il patrocinio della Società Pakistana di Pediatria e della Società Pakistana di Neurologia Pediatrica.

Il Prof. Salpietro ha partecipato in qualità di organizzatore e/o docente su invito a diverse iniziative didattiche e simposi patrocinati dal **Ministero della Salute della Giordania** su iniziativa della Società di Pediatria giordana.

Docente di Pediatria nella **Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile** presso l'Università degli Studi di Genova nel triennio 2019-2021.

Docente di Pediatria nella **Scuola di Specializzazione di Pediatria** presso l'Università degli Studi di Genova (cod. 91300, cod. 89295, cod. 91043, cod. 93209, cod. 91308, Università degli studi di Genova) nel triennio 2019-2021.

Titolare dell' insegnamento di Pediatria Generale e specialistica nel **Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia** presso l' Università degli studi di Genova (cod. 67547, Università degli studi di Genova) nel triennio 2019-2021.

Titolare dell'insegnamento di Pediatria nel **Corso di Laurea in Fisioterapia** presso l'Università degli studi di Genova (cod. 68112, Università degli studi di Genova) nel triennio 2019-2021.

Titolare dell'insegnamento di Pediatria nel **Corso di Laurea in Dietistica** presso l'Università degli studi di Genova (cod. 66479, Università degli studi di Genova) nel triennio 2019-2021.

Titolare dell'insegnamento di Pediatria nel **Corso di Laurea in Educazione Professionale** presso l'Università degli studi di Genova (cod. 100536, Università degli studi di Genova) nel triennio 2019-2021.



Attività di **Relatore delle tesi di Laurea** per gli studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia (in media 2 Studenti per anno nel triennio 2019-2021) dell'Università degli studi di Genova e di diversi corsi di Laurea brevi.

Dal Novembre 2018 *Honorary Lecturer* e visiting Clinician Scientist in **Neurogenetica Pediatrica** presso l'University College London.

Nel triennio 2019-2021 attività di tutoraggio degli specializzandi di Pediatria dell' Istituto IRCCS G. Gaslini e di un numero di assegnisti di ricerca e studenti di Master dell' Università degli studi di Genova, per la preparazione di tesi e/o lavori scientifici.

Partecipazione ad oltre 25 Commissione di Esami in Pediatria (Corso integrato) nel triennio 2019-2021 presso l'Università degli Studi di Genova.

Componente del **Consiglio della Scuola di Specializzazione in Pediatria** dell'Università degli studi di Genova (Direttore: Prof. M. Maghnie) nel triennio 2019-2021.

Docente presso il **corso di Dottorato in Scienze Pediatriche** presso l'Università degli Studi di Genova/IRCCS Istituto G. Gaslini (Coordinatore: Prof. Carlo Minetti) nel triennio 2019-2021.

Nel triennio 2019-2021 il Prof. Salpietro è stato **supervisore di >10 PhD Students** del Dottorato di Ricerca in "Scienze Pediatriche" dell'Università degli Studi di Genova nei loro progetti di Tesi.

**Cattedra di Pediatria** presso l'Università degli Studi dell'Aquila dall'Aprile 2022. In tale sede, il Prof. Salpietro è titolare dell'insegnamento della Pediatria nei corsi di Laurea di Medicina, Ostetricia, Logopedia ed Ortottica ed ha partecipato a diverse commissioni di esami.

Responsabile del **Corso Integrato di Pediatria Generale e Specialistica** presso il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi dell' Aquila. Il Corso verte su tutti gli argomenti della pediatria e consiste in 62,5 ore di lezioni frontali, da svolgersi nel primo semestre dell' anno accademico.

Docente di Pediatria in diverse **Scuola di Specializzazione di area sanitaria** dell' Università degli Studi dell' Aquila.

Responsabile del **Corso Integrato di Pediatria Generale e Specialistica** presso i corsi di Laurea di Ostetricia, Ortottica e Logopedia dell' Università degli Studi dell' Aquila. Il Corso verte su tutti gli argomenti della pediatria e consiste in 30 ore di lezioni frontali durante l' anno accademico.

Supervisore di >20 studenti di Medicina e Chirurgia dell' Università degli Studi dell'Aquila durante il loro **internato presso la Clinica Pediatrica** ed i progetti di Tesi di Laurea dall' Aprile 2022 ad oggi.



	<p>Componente del <b>Comitato Ordinatore della Scuola di Specializzazione in Pediatria</b> dell'Università di Chieti-Pescara (Direttore: Prof. F. Chiarelli) dall'Aprile 2022.</p> <p>Componente del <b>Collegio di Dottorato di Ricerca in Medicina Sperimentale</b> (Coordinatrice: Prof.ssa Maria Grazia Perilli) dell'Università degli Studi dell'Aquila (dal 2022 ad adesso).</p>
<p>ATTIVITÀ SCIENTIFICA</p>	<p>Sin dagli anni di formazione specialistica in Pediatria, il Prof. Salpietro ha focalizzato il suo lavoro di medico e ricercatore su temi attinenti alle malattie genetiche, neurologiche e metaboliche del bambino, sia da un punto di vista clinico che traslazionale.</p> <p><b>A livello nazionale</b>, l'attività di ricerca si è concentrata in particolare sullo studio genetico di famiglie e bambini affetti da malattie rare e neurologiche provenienti prevalentemente da regioni del Centro-Sud Italia. L'attività di ricerca scientifica avviata già ai tempi della Scuola di Specializzazione di Pediatria in Sicilia (Università degli Studi di Messina), ha condotto negli anni all'identificazione di diverse 'founder mutations', responsabili di patologie neurologiche e genetiche nella popolazione pediatrica siciliana. Il raggiungimento di questi risultati è stato possibile per via di intense e continuative collaborazioni con i principali centri clinici e di ricerca pediatrica siciliani (e.g., UO di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Palermo, UO Genetica Medica dell'Università di Catania, UO TIN/TIP dell'Università di Messina, UO di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Messina, UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'Università di Messina, Centro per le malattie Neuromuscolari dell'IRCCS Oasi Maria S.S. di Troina) ma anche di altre regioni del Centro e del Sud Italia come la Calabria (e.g., AOU Mater Domini, Catanzaro), la Campania (e.g., Clinica NPI Università degli Studi di Salerno, Clinica Neurologica Università Federico II di Napoli), l'Abruzzo (Clinica Pediatrica Università degli Studi di Chieti-Pescara). Questa attività di ricerca collaborativa si è protratta nell'arco dell'ultimo decennio ed ha permesso di identificare, tra le altre cose, un nuovo fenotipo clinico associato a difetti biallelici <i>loss-of-function</i> del gene <i>DDX59</i> (PMID: 29127725; MIM: 174300), nonché la scoperta in diversi pazienti pediatrici siciliani di nuovi geni malattia, tra cui <i>ADPRHL2</i> (PMID: 30100084; MIM 618170), <i>PRUNE1</i> (PMID: 28899015; MIM:617481), <i>SPATA5L1</i> (PMID: 34626583; MIM:619616) e <i>MED11</i> (PMID: 36001086; MIM: 612383). L'attività clinica e di ricerca scientifica a livello nazionale del Prof. Salpietro si è potuta sviluppare prima nelle vesti di Ricercatore Universitario e Professore Associato di Pediatria (MED/38) presso l'Università degli Studi di Genova, (convenzionato con la UOC di Neurologia Pediatrica dell'IRCCS "Giannina Gaslini") e successivamente come titolare della Cattedra di Pediatria dell'Università degli Studi dell'Aquila.</p> <p><b>A livello internazionale</b>, il Prof. Salpietro ha svolto negli anni una intensa attività clinica e di ricerca scientifica, in qualità prima di <i>Clinical Research Associate</i> presso l'University College London (UCL) e successivamente (a tutt'oggi) in qualità di visiting <i>Clinician Scientist</i> in Neuropediatria e Genetica</p>





Pediatria il Dipartimento di Malattie Neuromuscolari della UCL (con regolari missioni di ricerca solitamente a cadenza mensile o bimestrale). Il Prof. Salpietro è dal 2015 (a tutt'oggi) Coordinatore internazionale del Network di Neurogenetica Pediatrica 'SYNAPS Study Group', insieme al Prof. H. Houlden (Direttore del Laboratorio di Neurogenetica presso la UCL di Londra).

Le competenze di **ricerca clinica** del Prof. Salpietro includono attività caratterizzate dall' inquadramento e dalla definizione dei fenotipi complessi associati alle malattie neurologiche e genetiche del bambino, anche attraverso l'utilizzo di terminologie standardizzate come l' *Human Phenotype Ontology* (*i.e.*, deep clinical phenotyping), le valutazioni dismorfologiche nell' ambito delle sindromi genetiche malformative e/o complesse, e la valutazione clinica del sistema nervoso del bambino in tutti i suoi aspetti, inclusa l' interpretazione di studi di imaging e di neurofisiologia.

Le competenze di **ricerca traslazionale** del Prof. Salpietro sono rappresentate dalla definizione diagnostica molecolare delle malattie genetiche e neurologiche del bambino attraverso l' analisi e l' interpretazione dei dati di array-CGH e di Next-generation-sequencing (*i.e.*, varianti genetiche estrapolate dal **whole-exome** o dal **whole-genome** sequencing del paziente) e validazione e/o caratterizzazione funzionale delle mutazioni utilizzando tecniche di biologia molecolare e/o di biochimica (e.g., Sanger Sequencing, Western blot) per confermare varianti del DNA candidate per una determinata patologia pediatrica e/o per analizzarne le conseguenze sul piano cellulare.

Il Prof. Salpietro ha anche sviluppato negli anni esperienze di coordinamento di **studi funzionali su modelli cellulari ed animali** di malattie pediatriche (anche in collaborazione con gruppi di ricerca di base a livello internazionale).

Nel totale, l'attività di ricerca nell'ambito delle malattie neurologiche e genetiche rare del bambino ha portato negli anni il Prof. Salpietro ad essere coinvolto nella **scoperta di almeno 30 nuovi geni-malattia pediatrici** (Pubmed/OMIM) ed in almeno in 10 di queste scoperte ha svolto una funzione prominente negli studi scientifici che ne sono scaturiti (come primo, secondo, o corresponding/ultimo autore).

La produzione scientifica del Prof. Salpietro nell' ambito della Pediatria, Neuropediatria e Genetica pediatrica si è concretizzata ad oggi (periodo: Gennaio 2012-Febbraio 2023) in oltre 180 lavori scientifici su riviste indicizzate (Scopus/WOS), di cui in oltre 50 lavori il Prof. Salpietro occupa una posizione prominente (*i.e.*, come primo, co-primo, secondo, *corresponding* e/o ultimo autore).

L' **Impact Factor Totale** del Prof. Salpietro sui lavori in extenso è > 1070 punti di Impact Factor (secondo il Journal Citation Reports 2021; <https://jcr.clarivate.com>) con un Impact Factor Medio per lavoro > 5,9 punti.



	<p>Nell' arco degli ultimi 12 anni (periodo 2012-2023), il Prof. Salpietro ha ricevuto sul totale delle pubblicazioni &gt; <b>3800 citazioni</b>. H-index attuale: 45 in base alla piattaforma Scopus (ID dell'Autore: 6507973880).</p>
<p>INCARICHI ORGANIZZATIVI E GESTIONALI</p>	<p><b>Attività di Coordinamento di network di studio internazionali</b></p> <p>Coordinatore Internazionale del Network di Ricerca "<b>SYNaPS Study Group</b>". Il network di Ricerca Internazionale SYNaPS Study Group (Synaptopathies and Paroxysmal Syndromes Study Group; vedi: <a href="http://neurogenetics.co.uk/synaptopathies-synaps-2/">http://neurogenetics.co.uk/synaptopathies-synaps-2/</a>) è coordinato dal Prof. Salpietro, insieme al direttore dell'Istituto di Neurogenetica dell'University College London (UCL) Prof. Henry Houlden dal 24 Ottobre 2015 ad oggi.</p>
<p>RUOLI EDITORIALI AFFERENZA A SOCIETA' SCIENTIFICHE</p>	<p>Il Prof. Salpietro collabora con <i>Frontiers of Neurology (Front Neurol</i>, ISSN: 2296-2360; IF della rivista: 4.003) dal 2015, ed è dal 2020 <b>Associate Editor</b> della sezione di Neurologia Pediatrica (<a href="https://www.frontiersin.org/journals/neurology#editorial-board">https://www.frontiersin.org/journals/neurology#editorial-board</a>)</p> <p>Il Prof. Salpietro collabora con <i>Journal of Pediatric Neurology</i> (ISSN: 1304-2580) dal 2015 ed è <b>Associate Editor</b> della rivista (<a href="https://www.thieme.com/books-main/neurosurgery/pediatric-neurosurgery/product/2184-journal-of-pediatric-neurology">https://www.thieme.com/books-main/neurosurgery/pediatric-neurosurgery/product/2184-journal-of-pediatric-neurology</a>).</p> <p>Socio della <b>Societa' Italiana di Pediatria</b> Socio della <b>Società Italiana di Neurologia Pediatrica</b></p>
<p>ULTERIORI INFORMAZIONI SOMMARIO RISULTATI SCIENTIFICI</p>	<p><b>Scopus Author ID:6507973880</b> <a href="http://orcid.org/0000-0003-0132-7921">http://orcid.org/0000-0003-0132-7921</a> Indicatori Bibliometrici (Scopus) H-Index: 45, Citazioni totali: 3819, Lavori indicizzati totali: 181, Citazione media per prodotto: 21</p>
<p>PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE SELEZIONE</p>	<p><b>Salpietro V</b>, Galassi Deforie V, Efthymiou S, O'Connor E, Marcé-Grau A, Maroofian R, Striano P, Zara F, Morrow MM; SYNAPS Study Group; Reich A, Blevins A, Sala-Coromina J, Accogli A, Fortuna S, Alesandrini M, Au PYB, Singhal NS, Cogne B, Isidor B, Hanna MG, Macaya A, Kullmann DM, Houlden H, Männikkö R. De novo KCNA6 variants with attenuated KV 1.6 channel deactivation in patients with epilepsy. <i>Epilepsia</i>. 2023 Feb;64(2):443-455. <b>[First Author]</b> <b>IF 6.740</b> Editore: Wiley</p> <p>Cali E, Lin SJ, Rocca C, Sahin Y, Al Shamsi A, El Chehadeh S, Chaabouni M, Mankad K, Galanaki E, Efthymiou S, Sudhakar S, Athanasiou-Fragkouli A, Çelik T, Narlı N, Bianca S, Murphy D, De Carvalho Moreira FM; SYNaPS Study Group, Andrea Accogli, Petree C, Huang K, Monastiri K, Edizadeh M, Nardello R, Ognibene M, De Marco P, Ruggieri M, Zara F, Striano P, Şahin</p>



Y, Al-Gazali L, Abi Warde MT, Gerard B, Zifarelli G, Beetz C, Fortuna S, Soler M, Valente EM, Varshney G, Maroofian R, **Salpietro V#**, Houlden H. A homozygous MED11 C-terminal variant causes a lethal neurodegenerative disease. *Genet Med.* 2022 Oct;24(10):2194-2203.

**[Corresponding Author]**

**IF 8.864**

Editore: Elsevier

Borgia P, Baldassari S, Pedemonte N, Alkhunaizi E, D'Onofrio G, Tortora D, Cali E, Scudieri P, Balagura G, Musante I, Diana MC, Pedemonte M, Vari MS, Iacomino M, Riva A, Chimenz R, Mangano GD, Mohammadi MH, Toosi MB, Ashrafzadeh F, Imannezhad S, Karimiani EG, Accogli A, Schiaffino MC, Maghnie M, Soler MA, Echiverri K, Abrams CK, Striano P, Fortuna S, Maroofian R, Houlden H, Zara F, Fiorillo C, **Salpietro V**. Genotype-phenotype correlations and disease mechanisms in PEX13-related Zellweger spectrum disorders. *Orphanet J Rare Dis* 2022 Jul 19;17(1):286.

**[Last Author]**

**IF 4.302**

Editore: BMC

Accogli A, Lu S, Musante I, Scudieri P, Rosenfeld JA, Severino M, Baldassari S, Iacomino M, Riva A, Balagura G, Piccolo G, Minetti C, Roberto D, Xia F, Razak R, Lawrence E, Hussein M, E Yih-Herng Chang, Holick M, Cali E, Aliberto E, De-Sarro R, Gambardella A, Undiagnosed Diseases Network, SYNAPS Study Group, Emrick L, McCaffery PJA, Clagett-Dame M, Marcogliese PC, Bellen HJ, Lalani SR, Zara F, Striano P, **Salpietro V**. Loss of Neuron Navigator 2 Impairs Brain and Cerebellar Development *Cerebellum* 2022. Feb 26. doi: 10.1007/s12311-022-01379-3. Online ahead of print.

**[Last Author]**

**IF 3.648**

Editore: Springer

The Covid-19 Host Genetic Initiative (**Salpietro V**). Mapping the human genetic architecture of COVID-19 by worldwide meta-analysis. *Nature.* 2021 Dec;600(7889):472-477.

**IF 69.504**

Editore: Nature

Bourinaris T, Athanasiou A, Efthymiou S, Wiethoff S, **Salpietro V#**, Houlden H. Allelic and phenotypic heterogeneity in Junctophilin-3 related neurodevelopmental and movement disorders. *Eur J Hum Genet.* 2021 Jun;29(6):1027-1031.

**[Corresponding Author]**

**IF 5.351**

Editore: Springer





Iacomino M, Baldassari S, Tochigi Y, Kosla K, Buffelli F, Torella AL, Severino MS, Paladini D, Mandarà L, Riva L, Scala M, Balagura G, Accogli A, Nigro V, Minetti C, Fulcheri E, Zara F, Bednarek AK, Striano P, Suzuki P, **Salpietro V**. Loss of Wwox perturbs neuronal migration and impairs early cortical development. *Front Neurosci* 2020 Jun 11;14:644

**[Last Author]**

**IF 5.152**

Editore: Frontiers Media SA

**Salpietro V**, Houlden H. Genetic epilepsies and the Kv super-family. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020; 24:5-6.

**[First Author]**

**IF 3.692**

Editore: Elsevier

**Salpietro V**, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovцова J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dyment D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, Minetti C, Skabar A, Fabretto A; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders. *Nat Commun.* 2019 Jul 12;10(1):3094.

**[First Author]**

**IF 17.694**

Editore: Nature

**Salpietro V**, Malintan NT, Llano I, Spaeth CG, Efthymiou S, Striano P, Vandrovцова J, Cutrupi MC, David E, Di Rosa G, Marce-Grau A, Raspall-Chaure MC, Martin-Hernandez E, Zara F, Minetti C, Deciphering Developmental Disorders Study, SYNAPS Study Group, Bello OD, Sultan T, Thomas Q, Sultan T, Chimenz R, De Zorzi R, Fortuna S, Dauber A, Mankad K, Vitobello A, Tran Mau-Them F, Faivre L, Martinez-Azorin F, Prada CE, Macaya A, Kullmann DM, Rothman JE, Krishnakumar SS, Houlden H. Mutations in the neuronal vesicular SNARE *VAMP2* affect synaptic membrane fusion and impair human neurodevelopment. *Am J Hum Genet* 2019 Apr 4;104(4):721-730.

**[First Author]**

**IF 11.043**

Editore: Cell Press



**Salpietro V**, Perez-Dueñas B, Nakashima K, San Antonio MV, Manole A, Efthymiou S, Bettencourt C, Mencacci NE, Klein C, Kelly MP, Davies CH, Kimura H, Macaya A, Houlden H. A homozygous loss-of-function mutation in PDE2A associated to early-onset hereditary chorea. *Mov Dis* 2018 Mar;33(3):482-488

**[First Author]**

**IF 9.698**

Editore: Wiley

**Salpietro V**, Efthymiou S, Manole A, Maurya B, Wiethoff S, Ashokkumar B, Cutrupi MC, Dipasquale V, Manti S, Botia JA, Vandrovцова J, Bettencourt C, Mankad K, Mukherjee A, Mutsuddi M, Houlden H. A loss-of-function homozygous mutation in DDX59 implicates a conserved RNA helicase in nervous system development and function. *Hum Mut.* 2018 Feb;39(2):187-192

**[First Author]**

**IF 4.700**

Editore: Wiley

**Salpietro V**, Zollo M, Vandrovцова J, Ryten M, Botia JA, Ferrucci V, Efthymiou S, Al Mutairi F, Bertini E, Tartaglia M, SYNAPS Study Group, Houlden H. The phenotypic and molecular spectrum of PEHO syndrome and PEHO-like disorders. *Brain* 2017 Aug 1;140(8):e49.

**[First Author]**

**IF 15.255**

Editore: Oxford University Press

**Salpietro V**, Lin W, Vedove AD, Storbeck M, Liu Y, Efthymiou S, Manole A, Wiethoff S, Ye Q, Saggari A, McElreavey K, Krishnakumar SS, SYNAPS Study Group, Pitt M, Bello OD, Rothman JE, Basel-Vanagaite L, Hubshman MW, Aharoni S, Manzur AY, Wirth B, Houlden H. Homozygous mutations in VAMP1 cause a presynaptic congenital myasthenic syndrome. *Ann Neurol* 2017 Apr;81(4):597-603

**[First Author]**

**IF 11.274**

Editore: Wiley

**Salpietro V**, Ruggieri M, Mankad K, Polizzi A, Di Rosa G, Granata F, Loddo I, Moschella E, Calabrò MP, Capalbo A, Bernardini L, Novelli A, Seidler DG, Arrigo T, Briuglia S. A de novo 0.63 Mb 6q25.1 deletion associated with growth failure, congenital heart defect, underdeveloped cerebellar vermis, abnormal cutaneous elasticity and joint laxity. *Am J Med Genet A.* 2015 Sept; 167(9):2042-51

**[First Author]**

**IF 2.578**

Editore: Wiley