

CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM

Nome e Cognome	Teresa Esposito
Posizione lavorativa	Ricercatore II livello professionale a tempo indeterminato presso l'Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati Traverso"

Formazione

- **1999** Diploma della Scuola di Specializzazione in Applicazioni Biotecnologiche durata anni 3 rilasciato dalla Facoltà di Scienze MM.FF.NN. Università degli Studi di Napoli "Federico II". Data di specializzazione il 10/12/1999 con votazione 70/70 e lode. Tesi dal titolo "Tramp un nuovo gene del cromosoma X umano: sfugge al meccanismo di inattivazione e codifica per la prima trasposasi della famiglia Ac identificata nel genoma umano" svolta presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli.
- **1994-1997** Dottorato di Ricerca in "Embriologia Medica" di durata anni 3 con sede amministrativa presso l'Università degli Studi di Ferrara. Frequenta il Dottorato presso la sede consorziata dell'Università degli Studi di Modena, nella Sezione di Istologia, Embriologia e Genetica. Consegue il dottorato il 15/5/1998; titolo della ricerca: "Compensazione del dosaggio nell'uomo: geni che sfuggono all'inattivazione".
- **1994** Esame di Stato per l'esercizio della professione di Biologo superato nella seconda sessione relativa all'anno 1993
- **1993** Diploma del Corso di Aggiornamento in Patologia Ambientale presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia di Napoli "Federico II".
- **1992** Laurea in Scienze Biologiche di durata anni 4 presso la Facoltà di Scienze MM.FF.NN. Università degli Studi di Napoli "Federico II" con voto 110/110 e Lode in data 25-05-1992. Tesi sperimentale in Genetica dal titolo: "Sequence-tagged sites (STSs): un nuovo approccio per il mappaggio del Cromosoma X umano", svolta presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli.

Attività professionale

- **2023-** Nomina di incarico Responsabile del Trattamento della biobanca "Late Onset Pompe Disease Genetic Biobank" protocollo n. 160376/2023 del 26/05/2023.
- **2021-** Ricercatore II livello professionale presso l'Istituto di Genetica e Biofisica del CNR con decorrenza 01/01/2021. Provvedimento prot. AMMCNT-CNR n. 0008258 in data 03 febbraio 2021.
- **2019-** Responsabile del Laboratorio dell'Istituto di Genetica e Biofisica presso l'IRCCS Neuromed. Le linee di interesse sono: 1) Malattie Neurodegenerative; 2) Malattie genetiche rare; 3) Neurobiologia molecolare e cellulare; 4) Cellule staminali. Decorrenza 16/09/2019, Protocollo n E0003369 del 16/09/2019.
- **2019-** Responsabile per il CNR della Convenzione Operativa CNR-IRCCS per la realizzazione di Laboratorio IGB-CNR presso IRCCS Neuromed. Protocollo n E0003369 del 16/09/2019.
- **2018-** Delegato Responsabile dell'Unità di Ricerca presso Terzi (URT) dell'Istituto di Genetica e Biofisica del CNR presso L'IRCCS Neuromed. L'obiettivo prioritario della URT è la realizzazione delle attività previste dal Progetto "Approccio multidisciplinare per la realizzazione di protocolli diagnostici per la predizione precoce di predisposizione al morbo di Parkinson." Prot. n. 0001488 del 15-03-2018.
- **2018-** Membro del Consiglio Direttivo del Centro Risorse Biologiche (CRB) dell'Istituto di Genetica e Biofisica "ABT" del CNR che è parte della rete di Biobanche e di Centri di Risorse Biologiche del BBMRI. Protocollo n. 0002524 del 3/03/2018.
- **2017-** Responsabile di Biobanca di patologia genetica rara. La biobanca LOPD (Late onset Pompe Disease) è dedicata alla malattia di Pompe ad insorgenza tardiva e alle miopatie autofagiche. La biobanca è parte del Centro Risorse Biologiche (CRB) dell'Istituto di Genetica e Biofisica "ABT" del CNR e della rete di Biobanche e di Centri di Risorse Biologiche europee del BBMRI. Protocollo n I0002319 del 28/07/2020 e protocollo n. 0002524 del 03/05/2018
- **2017-2019** Responsabile Scientifico di tutte le attività di Ricerca che si svolgono presso l'Unità di Ricerca presso Terzi (URT) dell'Istituto di Genetica e Biofisica del CNR presso L'IRCCS Neuromed. L'obiettivo prioritario della URT è la realizzazione delle attività previste dal Progetto "Approccio multidisciplinare per la realizzazione di protocolli diagnostici per la predizione precoce di predisposizione al morbo di Parkinson." Prot. n. 0000508 del 08-02-2017.
- **2016-2017** Incarico di Docenza in "Genetica Umana e Metodologie per la Genomica" presso il Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie per la Salute della Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli". Numero di ore frontali di Lezioni 4 a.a. 2016-2017. Prot. n°147546 del 5/12/2016.
- **2016-2017** Consulente scientifico presso l'IRCSS Istituto Neurologico Mediterraneo NEUROMED per lo svolgimento del progetto: Basi genetiche e meccanismi molecolari, recettoriali e immunitari delle malattie demielinizzanti, degenerative e proliferative del Sistema Nervoso Centrale.

- **2015-2016** Personale in comando a tempo parziale presso l'Unità di Ricerca presso Terzi dell'IGB-CNR presso Neuromed con decreto del Direttore di Dipartimento di Biomedicina del CNR Prof. Tullio Pozzan per lo svolgimento del progetto di ricerca: Approccio multidisciplinare per la realizzazione di protocolli diagnostici per la predizione precoce di predisposizione al morbo di Parkinson.
- **2010** Visiting Scientist presso l'Integrative Genomics and Medicine Group MRC Clinical Sciences Centre, Imperial College Faculty of Medicine, Hammersmith Hospital, London. Titolo: Analisi di linkage e studio delle "copy number variation" (CNV) in una famiglia affetta da Glomerulosclerosi focale e segmentale associata a fallimento cardiaco: possibili implicazioni per patologie cardiovascolari.
- **2007-2008** Cultore della materia, Corso di Studi in Genetica, Università degli Studi di Napoli "Parthenope". Anno Accademico 2007-2008.
- **2006** Visiting Scientist presso il Genomics Research Centre, School of Medical Science, Griffith University, Queensland Australia. Titolo del progetto "Towards the identification of the X chromosomal migraine gene".
- **2002-2003** In comando presso la Società Sharda di Cagliari secondo l'art. 3 del D. Lgs 297/1999. Decorrenza del comando dal 01/11/2002 fino al 15/05/2006.
- **2001** Ricercatore III livello professionale a tempo indeterminato presso l'Istituto di Genetica Molecolare C.N.R. di Alghero (SS) attuale Istituto di Genetica delle Popolazioni.
Dal 1-1-2009 trasferita in modo definitivo presso l'Istituto di Genetica e Biofisica CNR di Napoli
- **1999-2001** Borsa di Studio del C.N.R. per Dottori di Ricerca durata anni 2 nell'ambito del Programma operativo 1994/1999 "Ricerca sviluppo tecnologico ed alta formazione".
- **1997-1998** Borsa di Studio annuale di ricerca e formazione avanzata sul tema: "Prevenzione dei fattori di rischio nella salute materno-infantile", istituita con Decreto Rettorale N°306 del 19/5/1997, assegnata con Decreto Rettorale N°554 del 14/10/1997.
- **1994** Abilitazione alla professione di Biologo e iscrizione all'Albo dei Biologi dal 14/10/1994 con il numero di ordine 042573.
- **1993-1994** Borsa di Studio del C.N.R. sul Progetto Finalizzato "Ingegneria Genetica"- bando n.201.12.731 per il periodo 1/6/93 al 1/6/94 presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli.
- **1992 /1993** Tirocinio post lauream presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli nel laboratorio del Dott. D'Urso Michele.

Progetti Finanziati

- **2023-2025** Coordinatore Prog nazionale PRIN: Multidisciplinary approach for clinical applications in Parkinson's Disease: insight from integration of omics data and in vitro modelling. Prot. 2022W3RKLJ, finanziato dal MUR 2023. Quota Unità Coordinatore 123.000 euro. Durata 2 anni (2023-2025).
- **2023-2025** PI Unità Operativa del progetto: Implementing a national biobank of genetic, sporadic and prodromic Parkinson's disease with whole genome analysis and functional assessment of polygenic inheritance by iPSC

- technology. Prog n. PNRR-MAD-2022-12375960 finanziato dal Ministero della Salute bando PNRR: M6/C2_CALL 2022.
- **2021-2024** Coordinatore del progetto: Assessing the polygenic burden of rare disruptive mutations in Parkinson's disease: a novel diagnostic test to predict Parkinson's disease risk. Prog n. RF-2019-12370224, finanziato dal Ministero della Salute bando Ricerca Finalizzata 2019.
 - **2019-2022** Co-PI del progetto: Genomica Funzionale di malattie genetiche rare: Realizzazione di strumenti innovativi ad alto potere diagnostico. Prog n. F/050011/01/X32, finanziato dal MISE.
 - **2020-2022** PI del progetto: Studio di fattori genetici alla base di patologie neurodegenerative. Progetto di Ricerca Corrente finanziato dal Ministero della Salute.
 - **2015-2018** Co-PI del progetto: Realizzazione di strumenti diagnostici per l'analisi precoce del morbo di Parkinson attraverso l'identificazione di profili genetici di rischio. Project n. F/0009/00X26, finanziato dal MISE.
 - **2014-2018** Co-PI del progetto: Strategie multidisciplinari integrate per uno studio traslazionale del morbo di Parkinson e del medulloblastoma. Project n. CDS 0031, finanziato da Invitalia.
 - **2013-2015** Principal Investigator del Progetto: Genetic analysis and genotype-phenotype correlations of an extended Italian family with late onset glycogen storage disease tipe II (Pompe disease). Finanziato da Genzyme-Sanofi Company.
 - **2012-2014** Co-Investigator del progetto” Next Generation Sequencing Approach in a large pedigree with Paget's Disease of Bone as a model for genetics of osteoporosis” finanziato dalla “Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello Scheletro (SIOMMMS)”.
 - **2012-2015** Co-Investigator del progetto di ricerca dal titolo “Identification of gene predisposing to neoplastic degeneration in Paget's Disease of Bone through a Next Generation Sequencing Approach” finanziato da European Calcified Tissue Society (ECTS)/Amgen.
 - **2011** Principal Investigator del Progetto: Sequencing and Bioinformatics analysis of two Australian patients affected by Focal Segmental Glomerulosclerosis. Finanziato da Genomics Research Centre, School of Medical Science, Griffith University, Queensland Australia.
 - **2011-2013** Co-Investigator del Progetto Telethon GGP11119: “Genetics and Pharmacogenetics of Paget's Disease of Bone”.
 - **2011** Co-Investigator del progetto di ricerca: Ipovitaminosi D e danno d'organo suclinico e clinico in soggetti con Ipertensione Arteriosa Sisto-Diastolica: efficacia della supplementazione con colecalciferolo sul controllo pressorio e sulla progressione del danno d'organo. Finanziato dalla Società Italiana dell'Ipertensione Arteriosa. Principal Investigator: Lanfranco D'Elia, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi “Federico II”, Napoli.
 - **2010** Co-Investigator del progetto di ricerca: Fibroblast Growth Factor 23, omeostasi dei fosfati e patogenesi dell'Osteoporosi idiopatica e Nefrolitiasi recidivante finanziato dalla “Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello Scheletro (SIOMMMS)”. Coordinatore: Prof. Ranuccio Nuti, Dipartimento di Medicina Interna, Scienze Endocrino-Metaboliche e Biochimica, Università di Siena.
 - **2010** Vincitrice finanziamento per il programma “Short Term Mobility 2010” da svolgersi presso l'Integrative Genomics and Medicine Group MRC

- Clinical Sciences Centre, Imperial College Faculty of Medicine, Hammersmith Hospital, London. Titolo: Analisi di linkage e studio delle "copy number variation" (CNV) in una famiglia affetta da Glomerulosclerosi focale e segmentale associata a fallimento cardiaco: possibili implicazioni per patologie cardiovascolari.
- **2009-2011** Co-Investigator del progetto di ricerca: An international strategy to identify the genes involved in Migraine. Progetto Internazionale finanziato dalla Griffith University, Australia.
 - **2009** Principal Investigator del Progetto: The role of ionotropic glutamate receptor genes in migraine. Finanziato nel 2009 dalla Migraine Research Foundation, New York, NY USA.
 - **2007-2009** Principal Investigator di unità operativa del Progetto di ricerca finalizzata Ministero della Salute, durata anni 2. Titolo: Recettori metabotropici del glutammato in modelli cellulari ed animali di patologie neurodegenerative.
 - **2007** Co-Investigator del progetto di ricerca "Genetica delle Malformazioni Cavernose Cerebrali: identificazione di un nuovo gene responsabile" finanziato dalla Regione Campania ai sensi della L.R. N.5 del 28.03.2002.
 - **2007** Co-Investigator del Progetto Telethon GGP07170 "Genetics of Cerebral Cavernous Malformations: identification of responsible genes".
 - **2007** Co-Investigator del Progetto di Ricerca "Mutational analysis of SQSTM1 gene in Paget disease in Italy". Finanziato dalla Fondazione Italiana malati osteodistrofia di Paget.
 - **2006** Vincitrice finanziamento per il programma "Short Term Mobility 2006" da svolgersi presso il Genomics Research Centre, School of Medical Science, Griffith University, Queensland Australia. Titolo: Genetics of migraine: molecular analysis of a cluster of GABA receptor subunits (*GABRE-GABRA3-GABRQ* genes) in Australian families associated to X-linked familiar migraine.
 - **2005-2006** Co-Investigator della Commessa a tema librero "Identificazione di varianti genetiche della regione MSY del cromosoma Y coinvolte nello sviluppo di malattie complesse a dimorfismo sessuale".
 - **2005** Co-Investigator del progetto di ricerca "Cooperazione Istituzionale della Campania nel Mediterraneo" finanziato dalla Regione Campania attraverso il POR Campania 2000-2006 Misura 6.5 Azione R Lettera E. Principal Investigator Maria Grazia Volpe (ISA-CNR).
 - **2002-2003** Co-Investigator del progetto Legge 297 MIUR (D.Lgs. 297/99, DM 26 febbraio 2004 prot. n. 45/2004) Identificazione di fattori genetici associati a malattie multifattoriali comuni tramite un originale approccio allo studio di isolati genetici. Progetto in copartecipazione con la Società Sharda.
 - **2000-2003** Co-Investigator del Progetto BIOGEM finanziato dal MIUR "Genetica Molecolare: identificazione di geni e il loro ruolo in patologia umana". WP4: Genetica molecolare di patologie associate ai cromosomi sessuali.
 - **2000** Co-Investigator del Progetto LR.31/12/94 N°41 Art 3 comma 1°- Annualità 1999 "Diagnosi molecolare di malattie genetiche associate al cromosoma X ed identificazione di nuove malattie genetiche".
 - **1999-2000** Co-Investigator del Progetto Telethon E.0927 "Incontinentia Pigmenti type 2 (IP2): Isolation and characterization of the gene through transcription and sequence analysis".

- **1999** Co-Investigatore del Progetto MIUR: Implicazioni del gene PGPL nella genesi delle Discondrosteosi e/o Bassa Statura. Cofinanziamento del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica
- **1997-1999** Co-Investigatore del Progetto Telethon E.526 “Incontinentia Pigmenti type 2 (IP2): Isolation and characterization of the gene through transcription sequence analysis”.
- **1997-1999** Co-Investigatore del Progetto CEE-CNR contratto n°BMH4-CT-961134 titolo: Sequence analysis of human Xq28.
- **1996-1999** Co-Investigatore del Progetto CEE-CNR titolo: Construction of an integrated transcriptional map of the human X Chromosome.
- **1993-1999** Co-Investigatore del Progetto Finalizzato del CNR “Ingegneria Genetica” N°95.00642.PF99. Approcci metodologici alla costruzione di librerie genomiche.

Premi

- **2012** Premio per il migliore contributo scientifico sulle malattie renali conferito da A.MaR.T.I. Onlus (Associazione Malattie Renali Toscana per l'Infanzia) alla Dott.ssa Sara Magliocca. Titolo “Exome sequencing identifies NXF5 gene as a cause of X-linked Familial Focal Segmental Glomerulosclerosis with First-Degree Heart Block”. Autori: Magliocca S, D'Alessio V, Lea RA, Maher BH, Moses D, Cox HC, Angius A, Titus T, Kay T, Parnham A, Gianfrancesco F, Griffiths LR, **Esposito T**. XV Congresso Nazionale SIGU, Sorrento, Italia 21-24 novembre 2012.
- **1999** Premio di studio all'interno del progetto Telethon n.E.526 “Incontinentia Pigmenti type 2 (IP2): Isolation and characterization of the gene through transcription sequence analysis”.
- **1996** Premio per il migliore contributo scientifico pervenuto conferito alla Dott.ssa Teresa Esposito. Titolo: “Geni del cromosoma X che sfuggono l'inattivazione: analisi del pool di ESTs del consorzio IMAGE”. XI Congresso Nazionale FISME, 1996 Spoleto Italia.

Correlatore Tesi Sperimentali in Genetica Umana e Biologia Molecolare

- ❖ Titolo: Caratterizzazione molecolare e funzionale delle mutazioni del gene TMEM175 in pazienti affetti da malattia di Parkinson. Tesi di Laurea Magistrale in Scienze Biologiche Indirizzo Diagnostica Molecolare Tesi sperimentale in Patologia Generale Università Federico II, Napoli. Anno Accademico 2022/2023 Laurea dicembre 2022.
- ❖ Titolo: Generazione di costrutti molecolari knock-in e knockout della isoforma 2 del gene ALG13 per lo studio in vivo di patologie renali. Corso di Laurea Magistrale in Biologia Università Federico II, Napoli. Anno accademico 2017-2018. Laurea luglio 2018.
- ❖ Titolo: Caratterizzazione genetico/molecolare di fenotipi complessi Pompe-Like. Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche, Università Federico II, Napoli. Anno accademico 2016-2017. Laurea marzo 2018.
- ❖ Titolo: Studio di una nuova sindrome connettivale causata da una mutazione dominante nel gene LAMA5: impatto sulle funzioni della matrice extracellulare. Scuola Politecnica e delle Scienze di Base, Corso di Laurea Magistrale in Scienze Biologiche. Anno accademico 2015-2016. Laurea ottobre 2016.
- ❖ Titolo: Caratterizzazione molecolare e cellulare dell'isoforma 2 di ALG13: ruolo nella N-glicosilazione della Nefrina e nello stress al reticolo endoplasmatico. Scuola

- Politecnica e delle Scienze di Base, Area Didattica Scienze Matematiche Fisiche e Naturali, Corso di Laurea Magistrale in Biologia, anno accademico 2013-2014.
- ❖ Titolo: Studio genetico molecolare di fenotipi complessi mediante il sequenziamento dell'intero esoma. Scuola Politecnica e delle Scienze di Base, Corso di Laurea Magistrale in Scienze Biologiche. Anno accademico 2012-2013. Laurea ottobre 2013.
 - ❖ Titolo: Identificazione del gene responsabile di una forma di glomerulosclerosi focale e segmentale (FSGS) associata a difetti di conduzione cardiaca mediante l'approccio del sequenziamento dell'intero esoma. Università degli Studi di Napoli "Federico II", Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Corso di Laurea Magistrale In Biotecnologie Mediche. Anno accademico 2011-2012. Laurea dicembre 2012.
 - ❖ Titolo: Ruolo dei recettori ionotropici del glutammato nell'emivrania familiare comune: Identificazione di varianti di suscettibilità. Facoltà di Scienze MM FF NN Corso di Laurea Magistrale In Scienze Biologiche anno accademico 2009-2010 (ottobre 2010).
 - ❖ Titolo: Caratterizzazione molecolare e funzionale del piRNA hsa_015520 e suo coinvolgimento nella regolazione del gene MTNR1A implicato nella calcolosi renale. Seconda Università degli Studi di Napoli, Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie per la Salute e per l'Ambiente, Tesi di Laurea Sperimentale in Genetica Umana anno accademico 2008-2009 (24-03-2010)
 - ❖ Titolo: Analisi molecolare del gene per il recettore della melatonina (MTNR1A) in pazienti affetti da calcolosi renale. Facoltà di Scienze MM FF NN Corso di Laurea Magistrale In Scienze Biologiche anno accademico 2008-2009.
 - ❖ Titolo: Realizzazione di un vettore di espressione contenente il promotore del gene GRIA3. Facoltà di Scienze MM FF NN Corso Di Laurea triennale in Biologia anno accademico 2007-2008.
 - ❖ Titolo: Definizione molecolare della regione del cromosoma X associata ad Emivrania Familiare comune: il ruolo del gene per il recettore del glutammato AMPA3. Facoltà di Scienze MM FF NN Corso Di Laurea Specialistica in Biologia anno accademico 2006-2007.

Tutor Dottorato di Ricerca

- ❖ Titolo: Investigating the relation of candidate genetic markers with Parkinson Disease, related endophenotypes and L-Dopa induced dyskinesia PhD School in Translational and Clinical Medicine XXXII Cycle Department of Medicine and Health Science S.S.D. MED/50. Campobasso 2020.
- ❖ Titolo: A novel extracellular matrix multisystem syndrome due to a dominant mutation in LAMA5 gene: implication for extracellular matrix functioning and remodeling and its interplay with other connective proteins. Dottorato di Ricerca in "Scienze Biomolecolari" XXIX ciclo 2013-2016, Seconda Università degli Studi di Napoli, 16 dicembre 2016.
- ❖ Titolo: Nuove strategie di indagine genetica molecolare in patologie neuromuscolari rare. Dottorato di Ricerca in "Fisiopatologia Sperimentale e Neuroscienze", Seconda Università degli Studi di Napoli – Facoltà di Medicina e Chirurgia, 12 dicembre 2013.

Tutor Tirocinio di formazione e orientamento

- ❖ Titolo: Studio del ruolo del recettore della melatonina nella suscettibilità all'ipertensione essenziale. anno 2008

Esaminatore Scientifico Internazionale

- ❖ Griffith University (Australia), Year: 2014. Esaminatore Internazionale della tesi di Dottorato intitolata “Identification of Migraine Susceptibility Genes: Candidate Gene Studies”
- ❖ Griffith University (Australia), Year: 2011. Esaminatore Internazionale della tesi di Dottorato intitolata “Migraine Molecular Genetic and Pharmacogenetic studies”

Membro di commissione giudicatrice

- ❖ Membro di commissione giudicatrice per la pubblica selezione di 1 Incarico di Ricerca pubblicato sul sito web del CNR n°3 Prot. 000463 del 20/3/2009 da svolgersi presso l'Istituto di Genetica e Biofisica CNR. Titolo: Analisi di cellule progenitrici endoteliali estratte da soggetti obesi reclutati nella Regione Campania.
- ❖ Membro di commissione giudicatrice per la pubblica selezione di 1' Assegno di Ricerca bando n°1/2009 del 9/1/2009 sul Progetto Telethon GGP07170 “Genetics of Cerebral Cavernous Malformations: identification of responsible genes” da usufruirsi presso l'Istituto di Genetica e Biofisica CNR.
- ❖ Membro di commissione giudicatrice per la pubblica selezione di 1 borsa di studio da usufruirsi presso l'Istituto di Genetica delle Popolazioni di Alghero.

Membro di consorzi internazionali

- ❖ Membro del Consorzio Internazionale sull'Incontinentia Pigmenti come attestato dagli atti della National Incontinentia Pigmenti Foundation. Durata dell'incarico 1998-2000.
- ❖ Membro del Forum in Bone and Mineral Research.

Attività seminariali e presentazioni orali presso convegni nazionali e Internazionali

- ❖ Titolo: Identification of sixteen novel candidate genes for late onset Parkinson's disease: polygenic variants load and Parkinson's disease risk. Conferenza Dipartimento DBM CNR Roma 2021
- ❖ Titolo: Identification of sixteen novel candidate genes for late onset Parkinson's disease: polygenic variants load and Parkinson's disease risk. Seminario di Istituto IGB-CNR, Napoli 2021
- ❖ Titolo: Late onset Parkinson's disease is caused by the burden of rare variants in 26 candidate genes in 30% of LOPD patients. Congresso NBG Napoli 2019.
- ❖ Titolo: Problematiche diagnostiche relative ai dati genetici. Presentazione ad invito, docente al Corso ECM “La Malattia di Pompe e sindromi Pompe-like”- Napoli, 13 14 Aprile 2018.
- ❖ Titolo: L'apporto della diagnostica genetico-molecolare. Presentazione ad invito, docente al Corso ECM “La Malattia di Pompe: un approccio multidisciplinare per una diagnosi tempestiva e un adeguato trattamento di una patologia sotto-diagnosticata. Il punto sul presente con uno sguardo al futuro” - Napoli, 15 16 Aprile 2016.

- ❖ Titolo: Correlazioni genotipo-fenotipo nella malattia di Pompe. Presentazione ad invito, docente al Corso ECM come orientarsi nella diagnostica e terapia delle malattie muscolari e della malattia di Pompe - Napoli, 15 novembre 2012.
- ❖ Titolo: Functional role of the T239M missense variation in the FGF23 gene and renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. Docente al corso ECM “9° Forum in Bone & Mineral Research” Milano, 28/29 maggio 2010.
- ❖ Seminari Congiunti IGB-IEOS. Titolo del seminario: Basi molecolari dell'emicrania: identificazione dei geni responsabili. Tenutosi Giovedì 22 gennaio 2009 presso l'aula seminari IEOS/DBPCM.
- ❖ Titolo: Glutamate Receptor Subunit 3 and Migraine Susceptibility. XXXIX Congress of the Italian Neurological Society. Neurological Sciences, Supplement Vol 29, pag 57 October 2008.
- ❖ Titolo: Incontinentia Pigmenti di tipo 2: analisi mutazionale in pazienti dell'area mediterranea e definizione molecolare del frequente riarrangiamento genico responsabile della patologia. 3° Congresso Nazionale S.I.G.U., 12, 2000.
- ❖ Titolo: Geni del cromosoma X che sfuggono l'inattivazione: analisi del pool di ESTs del consorzio IMAGE. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto: 116,1996 e vincitore di borsa premio.
- ❖ Titolo: Definizione della mappa fisica della Xq28. Convegno SIBBM tenutosi a Gubbio il 4-6 ottobre 1993. Atti SIBBM:239-240,1993.

Organizzazione di corsi

- ❖ Istruttore al Corso Embo pratico teorico "Cloning into YAC vectors III", tenutosi presso I.I.G.B./CNR, Napoli dal 10 al 18 ottobre 1994.
- ❖ Istruttore al Corso Embo pratico teorico "Cloning into YAC vectors II", tenutosi presso I.I.G.B./CNR, Napoli dal 12 al 19 ottobre 1992.

Appartenenza a Società Scientifiche e Professionali

- Ordine Nazionale dei Biologi.
- Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- The American Society of Human Genetics (ASHG).
- Forum Bone and Mineral Research (FBMR).

Appartenenza a comitati scientifici di riviste

- **2011-2015** Editorial Board of World Journal of Medical Genetics (WJMG).

Attività di revisore scientifico per le seguenti riviste:

- Nutritional Metabolism and Cardiovascular Disease
- American Journal Medical Genetics part B
- BMC Genetics
- Brain Research
- Journal of Hypertension

Interessi Scientifici

- 1990-2000: Biologia del cromosoma X umano: contenuto fisico e trascrizionale, inattivazione e malattie. La sottoscritta ha partecipato ad un progetto internazionale volto al sequenziamento del cromosoma X umano con particolare riferimento alla regione Xq24-28 che comprende una delle due regioni pseudoautosomali (PAR) del cromosoma X. Lo studio è stato inoltre focalizzato alla identificazione di geni che sfuggono al meccanismo di inattivazione del cromosoma X e che potessero essere coinvolti in patologie legate al sesso. I principali risultati includono l'identificazione del gene SYBL1, localizzato nella PAR2 (D'Esposito et al. 1996, Nature Genet), 3 nuovi geni della PAR1 con i loro omologhi murini (Gianfrancesco et al. 1998, Hum Mol Genet; Esposito et al. 1999, Hum Mol Genet; Gianfrancesco et al. 2001 Genome Res) e 4 nuovi geni che sfuggono all'inattivazione del cromosoma X (Esposito et al. 1997, Genomics).
- **1999-ad oggi-** Basi molecolari delle malattie umane: dal fenotipo al ruolo funzionale dei geni responsabili.

Obiettivi:

La ricerca è focalizzata all'identificazione di geni e varianti genetiche associate alle malattie per meglio indirizzare la diagnosi genetica della patologia, comprendere il ruolo biologico dei geni malattia sia in condizioni fisiologiche che patologiche e sviluppare modelli di patologia in vitro e in vivo per studiare i meccanismi molecolari che ne sono alla base.

Metodologie impiegate: Il gruppo ha sviluppato esperienza nell'analisi di dati "omici" generati da next generation sequencing, nella identificazione e caratterizzazione di geni malattia, nella correlazione genotipo-fenotipo e nell'analisi funzionale delle mutazioni in modelli in vitro e in vivo.

Risultati: I più rilevanti risultati raggiunti dal gruppo sono: l'identificazione del gene NEMO localizzato in Xq28 responsabile della patologia Incontinentia Pigmenti tipo 2 (IP2) (IP consortium, Nature, 2000); l'identificazione del primo gene e della variante associata coinvolto nella calcolosi renale da acido urico (Esposito et al. AJHG 2003); e l'identificazione di quattro nuovi geni (ALG13-is2, NXF5, ITGA7 and MYH7B) (HMG, 2013; OJRD, 2013) responsabili di glomerulosclerosi focale e segmentale, blocco cardiaco progressivo, cardiomiopatia e miopatia.

Progetti attualmente in corso riguardano:

i) Strategie multidisciplinari integrate per lo studio traslazionale del morbo di Parkinson. Il progetto è focalizzato: i) alla realizzazione di protocolli diagnostici per una predizione precoce della patologia; ii) allo studio dell'effetto della presenza di specifiche varianti o combinazioni di varianti in geni candidati per il PD sulle manifestazioni fenotipiche della patologia (segni motori e cognitivi, età di esordio, alterazioni cerebrali e disturbi discinetici associati alla assunzione di Levodopa); iii) alla generazione di neuroni dopaminergici mesodiencefalici (mdDA) da hiPSC generate da pazienti PD recanti variazioni singole o multiple identificate nei nuovi geni PD al fine di studiare la identità, la sopravvivenza naturale e la vulnerabilità dei neuroni mdDA, per identificare i pathway deregolati nei pazienti e per sviluppare tools importanti per lo sviluppo di nuove strategie terapeutiche; iv) alla identificazione di nuovi biomarcatori per il PD attraverso l'analisi integrata di dati clinici, strumentali (MRI, PET, DaTScan) e omici (esoma, metaboloma, lipidoma e proteoma).

ii) Studio delle basi genetico-molecolari di malattie rare con particolare riferimento alla malattia di Pompe ad insorgenza tardiva. Il progetto è focalizzato alla

realizzazione di protocolli di diagnosi precoce della malattia basati su indagini genetiche e morfologiche, nonché sulla identificazione di geni responsabili di fenotipi Pompe like e sulla identificazione di geni modificatori responsabili della variabilità fenotipica intesa come differente progressione, severità e risposta alla terapia.

Brevetti

- ❖ **2003** Mario Pirastu, Fernando Gianfrancesco, **Teresa Esposito**, Maria Neve Ombra. Brevetto Internazionale N° PCT/IT2003/000627 “Diagnostic and therapeutic means for kidney stone related pathologies”.
- ❖ **2002** Mario Pirastu, Fernando Gianfrancesco, **Teresa Esposito**, Maria Neve Ombra. Brevetto Italiano N° RM2002A000525. “Mezzi diagnostici e terapeutici per patologie correlate alla calcolosi renale”.

Capitoli di libri

- ❖ Titolo del libro: The human genome: features, variations and genetic disorders - Titolo del capitolo: The sex chromosomes: sequence, evolution and human diseases - Anno di pubblicazione: 2009 – Autori: Alfredo Ciccodicola, Valerio Costa, **Teresa Esposito** and Fernando Gianfrancesco - Casa Editrice: Nova Science Publishers, Inc.
- ❖ Titolo del libro: Genetics of Cerebral Hemorrhage Titolo del Capitolo: Genetics of cerebral cavernous angiomas – Anno di Pubblicazione: 2011 – Autori: Fernando Gianfrancesco, **Teresa Esposito** – Casa Editrice: Bentham Science Publishers

Pubblicazioni su riviste peer-reviewed

87 pubblicazioni IF tot 378, IF medio 4.6, Cit tot 2050

Scopus Author ID: 56213303300

ORCID icon <http://orcid.org/0000-0002-7879-8441>

H index 27 (Scopus) 30 (Google Scholar), * corresponding autor

87. Palomba NP, Fortunato G, Pepe G, Modugno N, Pietracupa S, Damiano I, Mascio G, Carrillo F, Di Giovannantonio LG, Ianaro L, Martinello K, Volpato V, Desiato V, Acri R, Storto M, Nicoletti F, Webber C, Simeone A, Fucile S, Maglione V, **Esposito T***. Common and Rare Variants in TMEM175 Gene Concur to the Pathogenesis of Parkinson's Disease in Italian Patients. Mol Neurobiol 2023 Apr;60(4):2150-2173. doi: 10.1007/s12035-022-03203-9. IF 2021 5.68. * Corresponding.
86. Stanzone R, Cotugno M, Forte M, Bianchi F, Marchitti S, Palomba NP, **Esposito T**, Zanda B, Sanna A, Rubattu S. Role of Uncoupling Protein 2 Gene Polymorphisms on the Risk of Ischemic Stroke in a Sardinian Population. Life (Basel). 2022 May 12;12(5):721. doi: 10.3390/life12050721. IF 2021 3.25.

85. König E, Nicoletti A, Pattaro C, Annesi G, Melotti R, Gialluisi A, Schwienbacher C, Picard A, Blankenburg H, Pichler I, Modugno N, Ciullo M, **Esposito T**, Domingues FS, Hicks AA, Zappia M, Pramstaller PP. Exome-wide association study of levodopa-induced dyskinesia in Parkinson's disease. *Sci Rep*. 2021 Oct 1;11(1):19582. doi: 10.1038/s41598-021-99393-8. IF 2021 4.37.
84. Gialluisi A, Reccia MG, Modugno N, Nutile T, Lombardi A, Di Giovannantonio LG, Pietracupa S, Ruggiero D, Scala S, Gambardella S; International Parkinson's Disease Genomics Consortium (IPDGC), Iacoviello L, Gianfrancesco F, Acampora D, D'Esposito M, Simeone A, Ciullo M, **Esposito T***. Identification of sixteen novel candidate genes for late onset Parkinson's disease. *Mol Neurodegener*. 2021 Jun 21;16(1):35. doi: 10.1186/s13024-021-00455-2. IF 2021 14.1* Corresponding
83. Tirozzi A, Modugno N, Palomba NP, Ferese R, Lombardi A, Olivola E, Gialluisi A, **Esposito T***. Analysis of genetic and non-genetic predictors of levodopa induced dyskinesia in Parkinson's Disease. *Front Pharmacol* 2021; 12:640603. doi: 10.3389/fphar.2021.640603. IF2021:5.81. * Corresponding.
82. Napolitano F, Bruno G, Terracciano C, Franzese G, Palomba NP, Scotto di Carlo F, Signoriello E, De Blasiis P, Navarro S, Gialluisi A, Melone MAB, Sampaolo S, **Esposito T***. Rare Variants in Autophagy and Non-Autophagy Genes in Late-Onset Pompe Disease: Suggestions of Their Disease-Modifying Role in Two Italian Families. *Int J Mol Sci*. 2021 Mar 31;22(7):3625. doi: 10.3390/ijms22073625. IF2021:5.9. * Corresponding.
81. Napolitano F, Terracciano C, Bruno G, De Blasiis P, Lombardi L, Gialluisi A, Gianfrancesco F, De Giovanni D, Tummolo A, Di Iorio G, Limongelli G, **Esposito T***, Melone MAB, Sampaolo S. Novel autophagic vacuolar myopathies: Phenotype and genotype features. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2021 Jan 4; 47(5):664-678. doi: 10.1111/nan.12690. IF2020: 8.09. * Corresponding.
80. Scotto di Carlo F, Pazzaglia L, Mumm S, Benassi MS, De Chiara A, Franchi A, Parafioriti A, Righi A, **Esposito T**, Whyte, MP, Gianfrancesco F. ZNF687 mutations in an extended cohort of neoplastic transformations in Paget's disease of bone: implication for clinical pathology. *J Bone Miner Res*. 2020 35(10):1974-1980. doi: 10.1002/jbmr.3993 IF2020: 6.74
79. Gialluisi A, Reccia MG, Tirozzi A, Nutile T, Lombardi A, De Sanctis C; International Parkinson's Disease Genomic Consortium (IPDGC), Varanese S, Pietracupa S, Modugno N, Simeone A, Ciullo M, **Esposito T***. Whole Exome Sequencing Study of Parkinson Disease and Related Endophenotypes in the Italian Population. *Front Neurol*. **2020** Jan 10;10:1362. doi: 10.3389/fneur.2019.01362. IF2019: 4.03. * Corresponding.
78. Scotto di Carlo F, Pazzaglia L, **Esposito T**, Gianfrancesco F. The Loss of Profilin 1 Causes Early Onset Paget's Disease of Bone. *J Bone Miner Res*. **2020** Jan 28, 35(8):1387-1398. doi: 10.1002/jbmr.3964. IF2019: 6.74.
77. Napolitano F, Terracciano C, Bruno G, Nesti C, Barillari MR, Barillari U, Santorelli FM, Melone MAB, **Esposito T**, Sampaolo S. Intrafamilial "DOA-plus" phenotype variability related to different OMI/HTRA2 expression. *Am J Med Genet A*. **2020** Jan;182(1):176-182. doi: 10.1002/ajmg.a.61381. IF2019: 2.80.
76. Napolitano F, Di Iorio V, Di Iorio G, Melone MAB, Gianfrancesco F, Simonelli F, **Esposito T***, Testa F, Sampaolo S. Early posterior vitreous detachment is associated

- with LAMA5 dominant mutation. *Ophthalmic Genetics* **2018** 40(1):39-42. doi: 10.1080/13816810.2018.1558261. IF2017: 1.57. * Corresponding.
75. Scotto di Carlo F, Divisato G, Iacoangeli M, **Esposito T**, Gianfrancesco F. The identification of H3F3A mutation in giant cell tumour of the clivus and the histological diagnostic algorithm of other clival lesions permit the differential diagnosis in this location. *BMC Cancer* **2018** 18:358. IF2017: 3.2.
 74. Terracciano C, Farina O, **Esposito T**, Lombardi L, Napolitano F, Blasiis P, Ciccone G, Todisco V, Tuccillo F, Bernardini S, Giuseppe Di Iorio G, Melone MAB, Sampaolo S. Successful long-term therapy with flecainide in a family with paramyotonia congenita. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. **2018** Feb 27. Nov;89(11):1232-1234. IF2017: 7,34.
 73. Divisato G, di Carlo FS, Petrillo N, **Esposito T**, Gianfrancesco F. ZNF687 mutations are frequently found in pagetic patients from South Italy: implication in the pathogenesis of Paget's disease of bone. *Clin Genet*. **2018**, Jun;93(6):1240-1244. IF2017: 3,32.
 72. Napolitano F, Di Iorio V, Testa F, Tirozzi A, Reccia MG, Lombardi L, Farina O, Simonelli F, Gianfrancesco F, Di Iorio G, Melone MAB, **Esposito T***, Sampaolo S. Autosomal dominant myopia associated to a novel P4HA2 missense variant and defective collagen hydroxylation. *Clin Genet*. **2018** May;93(5):982-991. IF2017: 3,32. * Corresponding and equal last.
 71. Pascarella A, Terracciano C, Farina O, Lombardi L, **Esposito T**, Napolitano F, Franzese G, Panella G, Tuccillo F, la Marca G, Bernardini S, Boffo S, Giordano A, Melone MAB, Di Iorio G, Sampaolo S. Vacuolated PAS-positive lymphocytes as a hallmark of Pompe disease and other myopathies related to impaired autophagy. *J Cell Physiol*. **2018** Aug;233(8):5829-5837. IF 2017: 4.08.
 70. Sampaolo S, Napolitano F, Tirozzi A, Reccia MG, Lombardi L, Farina O, Barra A, Cirillo F, Melone MAB, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T***. Identification of the first dominant mutation of LAMA5 gene causing a complex multisystem syndrome due to dysfunction of the extracellular matrix. *J Med Genet*. **2017** Oct;54(10):710-720. IF 2017: 5.45. * Corresponding. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104555. Epub 2017 Jul 22. PMID: 28735299 cit 1
 69. Divisato G, Scotto di Carlo F, Pazzaglia L, Rizzo R, Coviello DA, Benassi MS, Picci P, **Esposito T**, Gianfrancesco F. The distinct clinical features of giant cell tumor of bone in pagetic and non-pagetic patients are associated with genetic, biochemical and histological differences. *Oncotarget* **2017** Sep 8; 8(38): 63121–63131. IF 2017: 5.1.
 68. Sampaolo S, Liguori G, Vittoria A, Napolitano F, Lombardi L, Figols J, Melone MAB, **Esposito T***, Di Iorio G. First study on the peptidergic innervation of the brain superior sagittal sinus in humans. *Neuropeptides* **2017**, 65: 45–55. * Co-last. IF 2017: 2.48. doi: 10.1016/j.npep.2017.04.008. Epub 2017 Apr 24. PMID: 28460791. Cit 1
 67. **Esposito T***, De Stefano G, Reccia MG, Di Lorenzo I, Napolitano F, Scalabrì F, Lombardi A, Saleem MA, Griffiths LR, Gianfrancesco F. Dysregulation of the expression of ALG13 short isoform 2 affects nephrin function by altering its N-glycosylation. *Nephron - Experimental Nephrology and Genetics* **2017**;136(2):143-

150. IF 2017: 2.23. * Corresponding. doi: 10.1159/000455129. Epub 2017 Feb 9. PMID: 28178702. Cit 0
66. Rendina D, De Filippo G, Gianfrancesco F, Muscariello R, Schiano di Cola M, Strazzullo P, **Esposito T**. Evidence for epistatic interaction between VDR and SLC13A2 genes in the pathogenesis of hypocitraturia in recurrent calcium oxalate stone formers. *J Nephrol.* **2017** Jun;30(3):411-418. IF 2017: 2,15. doi: 10.1007/s40620-016-0348-8. Epub 2016 Sep 17. PMID: 27639591 cit 0
65. Divisato G, Formicola D, **Esposito T**, Merlotti D, Pazzaglia L, Del Fattore A, Siris E, Orcel P, Brown JP, Nuti R, Strazzullo P, Benassi MS, Cancela ML, Michou L, Rendina D, Gennari L, Gianfrancesco F. ZNF687 Mutations in Severe Paget Disease of Bone Associated with Giant Cell Tumor. *Am J Hum Genet.* **2016** Feb 4;98(2):275-86. IF 2016: 9,02.
64. **Esposito T***, Sampaolo S, Gianfrancesco F, Napolitano F, Lombardi L, Lucà R, Roperto F, and Di Iorio G. A novel GBE1 mutation and features of polyglucosan bodies autophagy in Adult Polyglucosan Body Disease. *Neuromuscular Disorders* **2015** Mar;25(3):247-52. * Corresponding and Co-first. IF 2015: 3.107. doi: 10.1016/j.nmd.2014.11.006. Epub 2014 Nov 18. PMID: 25544507 cit 2
63. Rendina D, De Filippo G, Ralston SH, Merlotti D, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Muscariello R, Nuti R, Strazzullo P, Gennari L. Clinical characteristics and evolution of giant cell tumor occurring in paget's disease of bone. *J Bone Miner Res.* **2015**, 30(2):257-63. IF 2015: 5,62.
62. Gennari L, Merlotti D, Rendina D, Gianfrancesco F, **Esposito T** and Nuti R. Paget's disease of bone: epidemiology, pathogenesis and pharmacotherapy. *Expert Opinion on Orphan Drugs* **2014**, 2(6):591-603. IF2006:0,55.
61. Goode A, Long JE, Shaw B, Ralston SH, Visconti MR, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Gennari L, Merlotti D, Rendina D, Rea SL, Sultana M, Searle MS, Layfield R. Paget disease of bone-associated UBA domain mutations of SQSTM1 exert distinct effects on protein structure and function. *Biochim Biophys Acta* **2014**, 1842(7):992-1000. IF 2013: 4,66.
60. Iossa S, Morello G, **Esposito T**, Corvino V, Giannini P, Salvato R, Cavaliere M, Panetti M, Panetti G, Piantedosi B, Gianfrancesco F, Marciano E and Franzè A. Exclusion of TNFRSF11B as Candidate Gene for Otosclerosis in Campania Population. *Indian Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery* **2014**, 66(3):297-301. IF 2013: 0,05.
59. Sampaolo S, **Esposito T***, Farina O, Formicola D, Diodato D, Gianfrancesco F, Cipullo F, Cremone G, Cirillo M, Del Viscovo L, Toscano A, Angelini C, Di Iorio G. Distinct disease phenotypes linked to different combinations of GAA mutations in a large late-onset GSDII sibship. *Orphanet J. Rare Disease* **2013**, 8:159. IF 2013: 3,95. **ET** corresponding author doi: 10.1186/1750-1172-8-159. PMID: 24107549. Cit 4
58. De Filippo G, Rendina D, Rocco V, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Strazzullo P. Imerslund-Grasbeck syndrome in a 25-month-old Italian girl caused by a homozygous mutation in AMN. *Ital J Pediatr.* **2013** Sep 17;39(1):58. IF 2013: 1,23.
57. Albagha OME, Visconti MR, Alonso N, Wani S, Goodman K, Fraser WD, Gennari L, Merlotti D, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Rendina D, di Stefano M, Isaia G, Brandi ML, Giusti F, Del Pino-Montes J, Corral-Gudino L, Gonzalez-Sarmiento R,

- Ward L, Rea SL, Ratajczak T, Walsh JP, Ralston SH. Common susceptibility alleles and SQSTM1 mutations predict disease extent and severity in a multinational study of patients with Paget's disease. *J Bone Miner Res.* **2013** 28(11):2338-46. IF 2013: 6,58.
56. Maher BH, Lea RA, Follett J, Cox HC, Fernandez F, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Haupt LM, Griffiths LR. Association of a GRIA3 Gene Polymorphism With Migraine in an Australian Case-Control Cohort. *Headache.* **2013** Sep;53(8):1245-9. IF 2013: 3,18.
 55. **Esposito T***, Sampaolo S, Limongelli G, Varone A, Formicola D, Diodato D, Farina O, Napolitano F, Gianfrancesco F, Di Iorio G. Digenic mutation inheritance of integrin alpha 7 and myosin heavy chain 7B genes causes congenital myopathy with left ventricular non compact cardiomyopathy. *Orphanet J. Rare Disease* **2013**, Jun 21;8(1):91. IF 2013: 3,95. **ET** corresponding author doi: 10.1186/1750-1172-8-91. PMID: 23800289 cit 19
 54. **Esposito T**, Lea RA, Maher BH, Moses D, Cox HC, Magliocca C, Angius A, Nyholt DL, Titus T, Kay T, Gray NA, Rastaldi MP, Parnham A, Gianfrancesco F, Griffiths LR. Unique X-linked familial FSGS with co-segregating heart block disorder is associated with a mutation in the NXF5 gene. *Hum. Mol. Genet.* **2013**, 22 (18): 3654-3666. IF 2013: 6,67 doi: 10.1093/hmg/ddt215. Epub 2013 May 16. PMID: 23686279 cit 9
 53. Gianfrancesco F, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, Amyere M, Formicola D, Muscariello R, De Filippo G, Strazzullo P, Nuti R, Vikkula M, Gennari L. Giant cell tumor occurring in familial Paget's disease of bone: report of clinical characteristics and linkage analysis of a large pedigree. *J Bone Miner Res.* **2013**, 28: 341-350. IF 2013: 6,58
 52. **Esposito T***, Rendina D, Mossetti G, De Filippo G, Gianfrancesco F, Perfetti A, Magliocca S, Formisano P, Prié D and Strazzullo P. A functional allelic variant of the FGF23 gene is associated with renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. *J Clin Endocr Metab*, **2012**, 97(5):E840–E844. IF 2012: 6.43. **ET** and RD equal first name. **ET** corresponding author doi: 10.1210/jc.2011-1528. Epub 2012 Mar 14. PMID: 22419710 cit 8
 51. Maher BH, Kerr M, Cox HC, MacMillan JC, Brimage PJ, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Haupt LM, Nyholt D, Lea RA, Griffiths LR. Confirmation that Xq27 and Xq28 are susceptibility loci for migraine in independent pedigrees and a case-control cohort. *Neurogenetics*, **2012**, 13 (1): 97-101. IF 2012: 3.57.
 50. Gianfrancesco F, Rendina D, Di Stefano M, Mingione A, **Esposito T**, Merlotti D, Gallone S, Magliocca S, Goode A, Formicola D, Morello G, Layfield R, Frattini A, De Filippo G, Nuti R, Searle M, Strazzullo P, Isaia GC, Mossetti G, Gennari L. A non-synonymous TNFRSF11A variation increases NFkB activity and the severity of Paget's disease. *J Bone Miner Res.*, **2012**, 27(2): 443–452 IF 2012: 6,128.cit 16
 49. **Esposito T***, Rendina D, Aloia A, Formicola D, Magliocca S, De Filippo G, Muscariello R, Mossetti G, Gianfrancesco F, Strazzullo P. The melatonin receptor 1a (MTNR1A) gene is associated with recurrent and idiopathic calcium nephrolithiasis. *Nephrol Dial Transplant.* **2012** Jan;27(1):210-8. IF 2012: 3,37. **ET** corresponding author doi: 10.1093/ndt/gfr216. Epub 2011 Jun 6. PMID: 21652546 cit 10

48. **Esposito T***, Magliocca S, Formicola D, Gianfrancesco F. piR_015520 belongs to Piwi-associated RNAs regulates expression of the human melatonin receptor 1A gene. *Plos ONE* **2011**, 6(7):e22727. IF 2011: 4,09 **ET** corresponding author doi: 10.1371/journal.pone.0022727. Epub 2011 Jul 26. PMID: 21818375 cit 37
47. Formicola D, Aloia A, Sampaolo S, Farina O, Diodato D, Griffiths LR, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T***. Common variants in the regulative regions of GRIA1 and GRIA3 receptor genes are associated with migraine susceptibility. *BMC Med Genet.* **2010** Jun 25;11(1):103. IF 2010: 2,84. **ET** corresponding author doi: 10.1186/1471-2350-11-103. PMID: 20579352 cit 19
46. Rendina D, Gianfrancesco F, De Filippo G, Merlotti D, **Esposito T**, Mingione A, Nuti R, Strazzullo P, Mossetti G, Gennari L. FSHR gene polymorphisms influence bone mineral density and bone turnover in postmenopausal women. *Eur J Endocrinol.* **2010**, 163: 165-172. IF 2010: 3,48. Cit 38 doi: 10.1530/EJE-10-0043. Epub 2010 Mar 24. PMID: 20335500
45. Gennari L, Gianfrancesco F, Di Stefano M, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, Gallone S, Fusco P, Rainero I, Fenoglio P, Mancini M, Martini G, Bergui S, De Filippo G, Isaia G, Strazzullo P, Nuti R and Mossetti G. SQSTM1 Gene Analysis And Gene-Environment Interaction In Paget's Disease Of Bone. *Journal of Bone and Mineral Research*, **2010**, Vol. 25, No. 6: 1375–1384. IF 2010: 7.05. cit 33 doi: 10.1002/jbmr.31. PMID: 20200946 cit 39
44. Rendina D, Gianfrancesco F, De Filippo G, Merlotti D, **Esposito T**, Aloia A, Benvenuto D, Vivona CL, Annunziata G, Nuti R, Strazzullo P, Mossetti G, and Gennari L. Epidemiological, clinical and genetic characteristics of Paget's disease of bone in a rural area of Calabria, Southern Italy. *Journal of Endocrinological Investigation*, **2010**, 33: 519-525. IF 2010: 1,47.
43. Rendina D, De Filippo G, Tauchmanova` L, Insabato L, Muscariello R, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Cioffi M, Colao A, Strazzullo P and Mossetti G. Bone Turnover and the Osteoprotegerin–RANKL Pathway in Tumor-Induced Osteomalacia: A Longitudinal Study of Five Cases. *Calcified Tissue International*, **2009**, 85: 293-300. IF 2009: 2,32
42. Fernandez F, **Esposito T**, Lea R A, Colson N J, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Griffiths L R. Investigation of Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptors genes and migraine susceptibility. *BMC Medical Genetics*, **2008**, 16(9): 109. IF 2008: 2,42
41. Mossetti G, Gennari L, Rendina D, De Filippo G, Merlotti D, De Paola V, Fusco P, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Martini G, Nuti R, Strazzullo P. Vitamin D receptor gene polymorphisms predict acquired resistance to clodronate treatment in patients with Paget's disease of bone. *Calcified Tissue International*, **2008**; 83:414–424. IF 2008: 2,737
40. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Penco S, Maglione V, Liquori CL, Patrosso MC, Zuffardi O, Ciccodicola A, Marchuk DA, Squitieri F. ZPLD1 gene is disrupted in a patient with balanced translocation t(3;X)(q12.3-q22.3) associated with Cerebral Cavernous Malformations. *Neuroscience* **2008** Aug 13;155(2):345-9 IF 2008: 3,556
39. Russo P, Siani A, Miller MA, Karanam S, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Barba G, Lauria F, Strazzullo P, Cappuccio F. Genetic variants of Y chromosome are

- associated with a protective lipid profile in black men. *ATVB* **2008**, 28(8):1569-74. IF 2008: 6,858
38. Cologno D, d'Onofrio F, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Petretta V, Casucci G, Frediani F, Buzzi MG, Bussone G. ATP1A2 gene mutations are not present in two sisters with basilar-type migraine associated with menses. *Neurol Sci.* **2008** Apr;29(2):113-5. IF 2008: 1,435
 37. Liquori CL, Penco S, Gault J, Leedom TP, Tassi L, **Esposito T**, Awad IA, Johnson EW, Squitieri F, Marchuk DA, Gianfrancesco F. Different spectra of genomic deletions within the CCM genes between Italian and American CCM patient cohorts. *Neurogenetics.* **2008** Feb;9(1):25-31. IF 2008: 3 cit 20
 36. Gianfrancesco F, Cannella M, Martino T, Maglione V, **Esposito T**, Innocenzi G, Vitale E, Liquori CL, Marchuk DA, Squitieri F. Highly variable penetrance in subjects affected with cavernous cerebral angiomas (CCM) carrying novel CCM1 and CCM2 mutations. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* **2007** Jul 5;144(5):691-5. IF 2007: 4,224 cit 21
 35. **Esposito T***, Lonardo F, Fiumara A, Lombardi C, Russo P, Zuppi C, Scarano G, Musumeci S, Gianfrancesco F. A spectrum of molecular variation in a cohort of Italian families with trimethylaminuria: identification of three novel mutations of the FM03 gene. *Molecular Genetics and Metabolism* **2006**, 88: 192-195. IF 2006: 2,371 **ET** corresponding author PMID: 16600650 DOI: 10.1016/j.ymgme.2006.02.014 cit 10
 34. Gianfrancesco F **Esposito T**. The molecular genetics of migraine: toward the identification of responsible genes *Current Genomics* **2006**, 7 Vol 7 n.1: 1-10, Review. IF 2006: 0,786 doi.org/10.2174/138920206776389757 cit 2
 33. Gianfrancesco F., **Esposito T**. "Multifactorial disorder: molecular and evolutionary insights of uric acid nephrolithiasis." *Minerva Med* **2005**, 96(6):409–416, Review. PMID: 16518303 cit 3
 32. Gianfrancesco F and **Esposito T**. Genes, Human Disease and Genome Evolution in the Post-Genomic Era: Insights from Uric Acid Nephrolithiasis. *Current Genomics* **2005**, 6: 207-214, Review. IF 2006: 0,786 DOI:10.2174/1389202053971965 cit 0
 31. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Simpore J, Musumeci S. Genes, Diet and Uric Acid Nephrolithiasis. *International Journal of Anthropology* **2004**, Vol. 19 n. 4 281-288, Review.
 30. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Piras D, Casu G, Musumeci S. Geographic distribution of Ala62Thr variant associated to Uric Acid Nephrolithiasis in Sub-Saharan and Mediterranean area. *International Journal of Anthropology* **2004**, Vol. 19 n. 4 277-280.
 29. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Casu G, Maninchedda G, Roberto R, Pirastu M. Emergence of Talanin protein associated with human uric acid nephrolithiasis in the hominidae lineage. *Gene* **2004**, 339: 131-138. IF 2004: 2,705
 28. **Esposito T**, Gianfrancesco F, Ombra MN, Forabosco P, Maninchedda G, Fattorini M, Casula S, Vaccargiu S, Casu G, Cardia F, Deiana I, Melis P, Falchi M, Pirastu M. Identification of a Novel Gene and a Common Variant Associated with Uric Acid Nephrolithiasis in a Sardinian Genetic Isolate. *Am. J. Hum. Genet.*, **2003**, 72:1479-1491. IF 2003: 11,602 **ET** and GF equal first name.
 27. Aradhya S, Woffendin H, Bonnen P, Heiss NS, Yamagata T, **Esposito T**, Bardaro T, Poustka A, D'Urso M, Kenwrick S, Nelson DL. Physical and genetic

- characterization reveals a pseudogene, an evolutionary junction, and unstable Loci in distal Xq28. *Genomics* **2002**, 79(1): 31-40. IF 2002: 3,483
26. Aradhya S, Bardaro T, Galgoczy P, Yamagata T, **Esposito T**, Patlan H, Ciccodicola A, Munnich A, Kenwrick S, Platzer M, D'Urso M, and Nelson DL. Multiple pathogenic and benign genomic rearrangements occur at a 35 kb duplication involving the NEMO and LAGE2 genes. *Human Molecular Genetics* **2001**, 10(22): 2557-2567. IF 2001: 9,318 cit 58 PMID 11709543 doi.org/10.1093/hmg/10.22.2557
 25. Gianfrancesco F, Sanges R, **Esposito T**, Tempesta S, Rao E, Rappold G, Archidiacono N, Graves JAM, Forabosco A and D'Urso M. Differential divergence of three human pseudoautosomal genes and their mouse homologues: implications for sex chromosome evolution. *Genome Research*, **2001** 11: 2095-2100. IF 2001: 8,559 cit 27
 24. Gianfrancesco F, Falco G, **Esposito T**, Rocchi M and D'Urso M. Characterization of the murine orthologue of a novel human subtelomeric multigene family. *Cytogenetic and Cell Genetics* **2001**, 94(1-2):98-100. IF 2001:1,271
 23. International IP Consortium:UK (Kenwrick S, Woffendin H, Jakins TS Shuttleworth G, Mayer E, Greenhalgh L and Whittaker J); Italy (Rugolotto S, Bardaro T, **Esposito T**, Soli F, Turco A, and D'Urso M); France (Smahi A, Hamel-Teillac D, Lyonnet S, and Munnich A); USA (Aradhya S, Kashork CD, Li Shaffer G, Levy M, Lewis RA and Nelson DL). Survival of Male Patients with Incontinentia Pigmenti Carrying a Lethal Mutation Can Be Explained by Somatic Mosaicism or Klinefelter Syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* **2001**, 69:1210-1217. IF 2001: 10,351 cit 93 doi.org/10.1086/324591 PMID: 11673821
 22. Aradhya S, Woffendin H, Jakins T, Bardaro T, **Esposito T**, Smahi A, Shaw C, Levy M, Munnich A, D'Urso M, Lewis RA, Kenwrick S and Nelson DL. A recurrent deletion in the ubiquitously expressed *NEMO* (*IKK- γ*) gene accounts for the vast majority of incontinentia pigmenti mutations. *Human Molecular Genetics* **2001**, 10(19): 2171-2179. IF 2001: 9,318 cit 120 PMID: 11590134 doi.org/10.1093/hmg/10.19.2171
 21. Mumm S, Herrera L, Waeltz PW, Scardovi A, Nagaraja R, **Esposito T**, Schlessinger D, Rochi M, Forabosco A. X/autosomal translocations in the Xq critical region associated with premature ovarian failure fall within and outside genes. *Genomics* **2001**, 76(1-3):30-6. IF 2001: 3,418
 20. Incontinentia Pigmenti Consortium: USA (Aradhya S, Ahobila P, Lewis RA, Nelson DL); Italy (**Esposito T**, Ciccodicola A, Bardaro T, D'Urso M); UK (Woffendin H, Kenwrick S); France (Smahi A, Heuertz S, Munnich A); Germany (Heiss NS, Poustka A, Chishti AH). Filamin (FLN1), plexin (SEX), major palmitoylated protein p55 (MPP1), and von-hippel lindau binding protein (VBP1) are not involved in incontinentia pigmenti type 2. *Am J Med Genet* **2000**, 94(1):79-84. (S.A., **T.E.**, H.W., A.S.: equal contribution). IF 2000: 2,479 cit 5 doi.org/10.1002/1096-8628(20000904)94:1<79::AID-AJMG17>3.0.CO;2-M
 19. The International Incontinentia Pigmenti (IP) Consortium. I gruppi partecipanti sono riportati in ordine alfabetico. Gli autori SA, HNS, **ET**, WH, AS, sono uguali primi autori. Francia (Smahi, A, Courtois G, Vabres, P, Yamaoka S, Solange Heuertz, Munnich A, and Israel A.) Germania (Heiss, NS, Klauck S, Kioschis P, Wiemann S and Poustka A.) Italia (**Esposito T**, Bardaro T, Gianfrancesco F, Ciccodicola A and D'Urso M.) U.K (Woffendin H, Jakins T, Donnai D, Stewart H and Kenwrick SJ.) USA (Aradhya S, Yamagata T, Levy, M, Lewis, RA and Nelson, DL.) Genomic rearrangement in Nemo impairs NF-kB activation and is a cause of incontinentia pigmenti *Nature* **2000**, 405: 466-472. IF 2000: 25,814 cit 477 doi:10.1038/35013114 PMID: 10839543

18. Aradhya S, Heiss N, Woffendin H, **Esposito T**, Smahi A, Ciccodicola A, Bardaro T, Herman GE, Munnich A, D'Urso M, Kenwrick S, Poustka A, Lewis RA and Nelson DL. The human homologue of the murine Bare patches/Striated gene is not mutated in Incontinentia Pigmenti Type 2. *Am. J. of Med. Genetics* **2000**, 91(3):241-244. (SA, NS, HW, **T.E**, A.S.: equal contribution) IF 2000: 2,479 cit 3
17. Woffendin H, **Esposito T**, Jakins T, Bardaro T, Stern M-H and Kenwrick S. Molecular analysis of the mature T cell proliferation-1 (MTCP-1) gene in Xq28-linked Incontinentia Pigmenti. *European Journal of Human Genetics* **2000**, 8 (4): 239-240. IF 2000: 3,175
16. Ciccodicola A, D'Esposito M, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Migliaccio C, Miano MG, Matarazzo MR, Vacca M, Franzé A, Cuccurese M, Cocchia M, Curci A, Terracciano A, Torino A, Cocchia S, Mercadante G, Pannone E, Archidiacono N, Rocchi M, Schlessinger D and D'Urso M. Differentially regulated and evolved genes in the fully sequenced Xq pseudoautosomal region. *Human Molecular Genetics* **2000**, 9 (3): 395-401. IF 2000: 9,048 cit 74 PMID: 10655549 doi.org/10.1093/hmg/9.3.395
15. De Blasi D, **Esposito T**, Rossi M, Parenti G, Sperandeo MP, Zuppaldi A, Bardaro T, Ambrozzi MA, Zampino G, Zelante L, Ciccodicola A, D'Urso M and Andria G. Smith-Lemli-Opitz syndrome: evidence of T93M as a common mutation of $\Delta 7$ -sterol reductase in Italy and report of three novel mutation. *European Journal of Human Genetics* **1999**, 7: 937-940. IF 1999: 2,554
14. Heiss NS, Poustka A, Knight SW, Aradhya S, Nelson DL, Lewis RA, **Esposito T**, Ciccodicola A, D'Urso M, Smahi A, Heuertz S, Munnich A, Vabres P, Woffendin H, Kenwrick S. Mutation analysis of the DKC1 gene in incontinentia pigmenti. *Journal of Medical Genetics*, **1999** 36: 860-862. IF 1999: 2,986
13. **Esposito T.**, Gianfrancesco F., Ciccodicola A., D'Esposito M., Mazzarella R., D'Urso M. and Forabosco A. Molecular cloning and fine mapping of AP15L1, a novel human gene strongly related to an antiapoptotic gene. *Cytogenetic and Cell Genetics* **1999**, 84(3-4): 164-6. IF 1999: 1,604 **ET** and GF equal first name. cit 5
12. **Esposito T**, Gianfrancesco F, Ciccodicola A, Montanini L, Mumm S, D'Urso M and Forabosco A. A novel pseudoautosomal human gene encodes a putative protein similar to Ac-like transposases. *Human Molecular Genetics* **1999**, 8: 61-67. IF 1998: 9,307. **ET** and GF equal first name. cit 30
11. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Montanini L, Ciccodicola A, Mumm S, Mazzarella R, Rao E, Giglio S, Rappold G and Forabosco A. A novel pseudoautosomal gene encoding a putative GTP-binding protein resides in the vicinity of the Xp/Yp-telomere. *Human Molecular Genetics* **1998**, 7: 407-414. IF 1998: 9,307. cit 29
10. **Eposito T**, Gianfrancesco F, Ciccodicola A, D'Esposito M, Nagaraja R, Mazzarella R, D'Urso M and Forabosco A. Escape from X-inactivation of two new genes associated with DXS6974E and DXS7020E. *Genomics* **1997**, 43:183-190. IF 1997: 3,424 cit 14
9. **Esposito T**, Ciccodicola A, Flagiello L, Matarazzo MR, Migliaccio C, Cifarelli RA, Visone R, Campanile C, Mazzarella R, Schlessinger D, D'Urso M and D'Esposito M. Expressed STSs and transcription of human Xq28. *Gene* **1997**, 187/2, 185-191. IF 1997: 1,838 cit 1
8. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ruini L, Houlgatte R, Nagaraja R, D'Esposito M, Rocchi M, Auffray C, Schlessinger D, D'Urso M and Forabosco A. Mapping of 59 EST gene markers in 31 intervals spanning the human X chromosome. *Gene* **1997**, 187/2, 179-184. . IF 1997: 1,838
7. D'Esposito M, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Flagiello L, Mazzarella R, Schlessinger D and D'Urso M. A synaptobrevin-like gene in the Xq28

- pseudoautosomal region undergoes X inactivation. *Nature Genetics* **1996**, 13, 227-229. IF 1996: 31,473. cit 74 doi:10.1038/ng0696-227 PMID: 8640232
6. D'Esposito M, Quaderi NA, Ciccodicola A, Bruni P, **Esposito T**, D'Urso M, and Brown SDM. Isolation, Physical Mapping and Northern Analysis of the X- Linked Human Gene Encoding Methyl CpG Binding Protein, *MECP2*. *Mammalian Genome* **1996**, 7, 533-535. IF 1996: 2,561 cit 96 PMID: 8672133 doi.org/10.1007/s003359900157
 5. Mazzearella R, Ciccodicola A, **Esposito T**, Arcucci A, Migliaccio C, Jones C, Schlessinger D, D'Urso M and D'Esposito M. Human Protein Kinase C iota gene (PRKCI) is closely linked to the BTK gene in Xq21.3. *Genomics* **1995**, 26, 629-631. IF 1995: 4,089
 4. Palmieri G, Romano G, Ciccodicola A, Casamassimi A, Campanile C, **Esposito T**, Cappa V, Lania A, Johnson S, Reinbold R, Poustka A, Schlessinger D, and D'Urso M. YAC contig organization and CpG island analysis in Xq28. *Genomics* **1994**, 24, 149-158. IF 1994: 5,037. doi.org/10.1006/geno.1994.1592 cit 41 PMID 7896270
 3. Ciccodicola A, Cinti C, **Esposito T**, Campanile C, Casamassimi A, Miano MG, Maraldi NM, Vitale M, Johnson D, Molini B, Masisi W, Kere J, Schlessinger D and D'Urso M. Sequence-Tagged sites (STSs) from YAC Insert-ends and X-specific Flow-sorted chromosomes. *Mammalian Genome* **1994**, 5, 511-514. IF 1994: 4,006
 2. Frattini A, Zucchi I, Villa A, Patrosso C, Repetto M, Susani L, Strina D, Redolfi E, Vezzoni P, Romano G, Palmieri G, **Esposito T** and D'Urso M. Type 2 Vasopressin Receptor gene, the gene responsible for nephrogenic diabetes insipidus, maps to Xq28 close to the L1CAM gene. *Biochemical and Biophysical Research Communications* **1993**, 193, 864-871. IF 1993: 3,312
 1. Pengue G, Calabrò V, Cannada-Bartoli P, De Luca P, **Esposito T**, Taillon-Miller P, LaForgia S, Druck T, Huebner K, D'Urso M and Lania L. YAC-assisted cloning of transcribed sequences from the human chromosome 3p21 region. *Human Molecular Genetics* **1993**, 2, 791-796. IF 1993: 3,783.

PUBBLICAZIONI IN ATTI DI CONGRESSI PUBBLICATE SU RIVISTE DOTATE DI ISSN

62. Divisato G, Scotto di Carlo F, **Esposito T**, Pazzaglia L, Benassi MS, Merlotti D, Rendina D, Gennari L, Gianfrancesco F. Conventional and Pagetic Giant Cell Tumor of bone: distinct clinical features are defined by different genetic background and histological appearance. 43rd Annual Congress of European Calcified Tissue Society 14-17 May 2016, Rome, Italy. Published in Bone Abstracts (ISSN 2052-1219) 2016, Vol 5: P103.
61. Sampaolo S, Lombardi L, Pascarella A, Picillo E, Farina O, **Esposito T**, Politano L, Di Iorio G. A Unique Myopathy Syndrome in a Patient Disclosing Clinical, Laboratory, and Genetic Findings of Late-Onset Pompe Disease, Together with a Lack of Dysferlin on Muscle Biopsy. 7th European Symposium on Steps Forward in Pompe Disease: Turin, Italy, November 21–22, 2014. Published in Journal of Neuromuscular Diseases, vol. 2, no. s1, pp. S29-S30, 2015.
60. Sampaolo S, Farina O, Cipullo F, Napolitano F, **Esposito T**, Lombardi L, Di Iorio G. Symptomatic Heterozygosity due to Definite GAA Mutations in Late-Onset Pompe Disease. 7th European Symposium on Steps Forward in Pompe Disease: Turin, Italy, November 21–22, 2014. Published in Journal of Neuromuscular Diseases vol. 2, no. s1, pp. S54-S54, 2015.

59. Farina O, Lombardi L, Napolitano F, Sampaolo S, **Esposito T**, Cipullo F, Di Iorio G. Symptomatic heterozygosity due to definite GAA mutations, in late onset pompe disease. XLV Congresso Nazionale Società Italiana Neurologia, October 11-14 2014, Cagliari Italia. Published in Journal of Neuromuscular Diseases 2 (s1).
58. Farina O, Napolitano F, Sampaolo S, **Esposito T**, Cipullo F, Di Iorio G. Symptomatic heterozygosity due to definite GAA mutations in late onset Pompe disease. ACTA MYOLOGICA 33 (May, 2014), 54-54.
57. Gennari L, Rendina D, De Lucia M, Michou L, Merlotti D, Ralston S, Divisato G, Pazzaglia L, Benassi MS, Muscariello R, De Filippo G, Nuti R, Strazzullo P, **Esposito T**, Gianfrancesco F. Genotype and Phenotype Analyses Suggest a Distinct Molecular Signature of Giant Cell Tumor Occurring in Paget's Disease of Bone. 36th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), 12-15 September, 2014, Houston, Texas, USA. Published in Journal of Bone and Mineral Research (ISSN:1523-4681) 2014, Vol 29, Supplement 1
56. Merlotti D, Gennari L, Gianfrancesco F, Pengo N, Rendina D, Muscariello R, Oliva L, **Esposito T**, Rotatori S, Franci B, Lucani B, Campagna S, Cresti L, Nuti R, Cenci S. SQSTM1 Mutations Lead to Enhanced Immunoglobulin Production in Paget's Disease of Bone. 36th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), 12-15 September, 2014, Houston, Texas, USA. Published in Journal of Bone and Mineral Research (ISSN:1523-4681) 2014, Vol 29, Supplement 1
55. Divisato G, Formicola D, De Lucia M, Pazzaglia L, Rendina D, Michou L, Merlotti D, Benassi MS, **Esposito T**, Gennari L, Gianfrancesco F. Giant cell tumor of the bone is caused by somatic mutations in H3F3A gene while patients with giant cell tumor arising on Paget's disease of bone shared a distinct genetic alteration. European Human Genetics Conference 2014, May 31 - June 3, Milan, Italy. Published in Eur J Hum Genet (ISSN1018-4813) 2014, Vol 22 suppl 1: 102.
54. Farina O, Lombardi L, Sampaolo S, **Esposito T**, Cipullo F, Di Iorio G. Symptomatic heterozygosity due to definite GAA mutation in late onset Pompe disease. Neurological Sciences Vol. 35, pag 178-178, 2014.
53. Farina O, Cipullo F, Formicola D, **Esposito T**, Franzese G, Panella G, Sampaolo S, Santorelli F, Di Iorio G. OPA 1 gene mutation in italian family with optic atrophy, sensorineural deafness and myopathy. XLIV Congresso Nazionale Società Italiana Neurologia, November 2-5 2013, Milano Italia. Published in Neurological Sciences 2013; ISSN: 1590-1874
52. Formicola D, **Esposito T**, Napolitano F, Gianfrancesco F, Limongelli G, Farina O, Diodato D, Cipullo F, Sampaolo S, Di Iorio G. Digenic mutation inheritance of integrin alpha 7 and myosin heavy chain 7B genes causes congenital myopathy with left ventricular non compact cardiomyopathy. XLIV Congresso Nazionale Società Italiana Neurologia, November 2-5 2013, Milano Italia. Published in Neurological Sciences 2013; ISSN: 1590-1874
51. Merlotti D, Gianfrancesco F, Gennari L, Rendina D, Di Stefano M, Gallone S, **Esposito T**, Morello G, D'Alessio V, Muscariello R, Strazzullo P, Isaia G, Nuti R. Interaction Between OPTN And TNFRSF11A Gene Variants In Sporadic Paget's Disease of Bone. European Congress on Osteoporosis and Osteoarthritis Meeting, Roma 17-20 Aprile 2013. Osteoporosis Int 2013; 24 (suppl. 1):S219(abs.P384). ISSN 0937-941X
50. Merlotti D, Gianfrancesco F, Rendina D, Muscariello R, **Esposito T**, Franci B, Lucani B, Campagna S, Cresti L, Strazzullo P, Nuti R, Gennari L. Pharmacogenomics of

- bisphosphonate treatment in Paget's Disease of Bone: retrospective and prospective analysis. 35th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), 4-7 October, 2013, Baltimore, MD, USA. Published in Journal of Bone and Mineral Research (ISSN:1523-4681) 2013, Vol 28, Supplement 1
49. Gennari L, Rendina D, **Esposito T**, Merlotti D, Gianfrancesco F, Magliocca S, Muscariello R, Morello G, De Filippo G, Strazzullo P, Nuti R. Renal Phosphate Leak And FGF23 Variants In Patients With Recurrent Nephrolithiasis And/or Idiopathic Osteoporosis. European Congress on Osteoporosis and Osteoarthritis Meeting, Roma 17-20 Aprile 2013. Osteoporosis Int 2013;24 (suppl. 1):S57(abs.OC38). ISSN 0937-941X
 48. Merlotti D, Rendina D, Gennari L, **Esposito T**, Magliocca S, Nuti R, De Filippo G, Strazzullo P, Gianfrancesco F. Interaction between FGF23 R176W mutation and C716T nonsynonymous change (T239M, rs7955866) in FGF23 on the clinical phenotype in a family with autosomal dominant hypophosphatemic rickets. 50th Annual Meeting of the European Calcified Tissues Society, Lisbona, Portogallo, 18-21 Maggio 2013. Published in Bone Abstracts May 2013 volume 1 PP120. ISSN 2052-1219
 47. Merlotti D, Gennari L, Gianfrancesco F, Rendina D, Di Stefano M, **Esposito T**, Divisato G, Morello G, Muscariello R, Isaia G, Strazzullo P, Nuti R. A OPTN variant (rs1561570) interacts with TNFRSF11A polymorphism (rs1805034) on the clinical phenotype of sporadic Paget's disease of bone. 50th Annual Meeting of the European Calcified Tissues Society, Lisbona, Portogallo, 18-21 Maggio 2013. Published in Bone Abstracts May 2013 volume 1 PP477. ISSN 2052-1219
 46. Merlotti D, Gianfrancesco F, Gennari L, Rendina D, Di Stefano M, Gallone S, **Esposito T**, Morello G, D'Alessio V, Muscariello R, Strazzullo P, Isaia G, Nuti R. Interaction Between OPTN And TNFRSF11A Gene Variants In Sporadic Paget's Disease of Bone. 34th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), October 12-15, 2012, Minneapolis, MN, USA. Published in J Bone and Mineral Research 2012, Vol 27 (Suppl 1):abs. MO0420. ISSN 1523-4681
 45. Nuti R, Merlotti D, **Esposito T**, Rendina D, Magliocca S, Muscariello R, Morello G, De Filippo G, De Pascale F, Gianfrancesco F, Gennari L. Renal Phosphate Leak And FGF23 Variants In Patients With Recurrent. Nephrolithiasis And/or Idiopathic Osteoporosis. 34th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), October 12-15, 2012, Minneapolis, MN, USA. Published in J Bone and Mineral Research 2012, Vol 27 (Suppl 1):abs. SUO128. ISSN 1523-4681
 44. Formicola D, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Cipullo F, Farina O, Simonetti M, Sampaolo S, Di Iorio G. Genotype-phenotype correlation analysis in a large Italian family with late-onset glycogenosis II. XLIII Congresso Società Italiana Neurologia, Rimini 2012. Published in Neurological Sciences 2012; 33, Suppl. : S397. ISSN: 1590-1874
 43. Farina O, Cipullo F, Simonetti M, Formicola D, Tortora F, **Esposito T**, Sampaolo S, Di Iorio G. Adult polyglucosan body disease: novel homozygous missense mutation in the glycogen-branching enzyme gene in an italian patient. XLIII Congresso Società Italiana Neurologia, Rimini 2012. Published in Neurological Sciences 2012; 33, Suppl. : S179. ISSN: 1590-1874
 42. Formicola D, **Esposito T**, Magliocca S, Gianfrancesco F, Farina O, Cipullo F, Capone E, Sampaolo S, Di Iorio G. A coding variant in GRIN3A gene is associated with Migraine in Italian population. XLII Congresso Società Italiana Neurologia, Torino 2011. Published in Neurological Sciences 2011; 32, Suppl. : S192. ISSN: 1590-1874

41. **Esposito T**, Formicola D, Magliocca S, Gianfrancesco F, Simonetti M, Farina O, Cipullo F, Sampaolo S, Di Iorio G. Exome Sequencing approach to define the complex genetic substrate in a family with insulin resistance, left ventricular noncompaction (LVNC) and congenital fiber type disproportion (CFTD). XLII Congresso Società Italiana Neurologia, Torino 2011. Published in Neurological Sciences 2011; 32, Suppl. : S285. ISSN: 1590-1874
40. Merlotti D, Gianfrancesco F, Rendina D, **Esposito T**, Mingione A, Formicola D, Muscariello R, Strazzullo P, Nuti R, Gennari L. Identification of susceptibility loci to giant cell tumor and Paget's disease of bone. Atti del 33th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research; San Diego, 16-20 September 2011. Published in J: Bone Mineral Research 2011, Vol 26 Suppl. 1: S431 (MO0163). ISSN 1523-4681
39. Merlotti D, Nuti R, Rendina D, Gianfrancesco F, Gennari L, De Filippo G, **Esposito T**, Mingione A, Mossetti G, Strazzullo P. FSHR gene polymorphisms influence BMD and bone turnover in postmenopausal women but not elderly men. European Congress on Osteoporosis & Osteoarthritis, 23-26 Marzo 2011, Valencia, Spain. Osteoporosis International, 2011, 22 (S1):304-305. ISSN 0937-941X
38. Merlotti D, Formicola D, Mingione A, Fenoglio P, Criasia A, Muscariello R, Strazzullo P, Isaia G, Layfield R, Nuti R, Gianfrancesco F, Gennari L, Rendina D, Di Stefano M, Mossetti G, Gallone S, **Esposito T**, Magliocca S, Alice Goode. TNFRSF11A gene allelic variants are associated with Paget's Disease of Bone and interact with SQSTM1 mutations to cause the severity of the disorder. European Congress on Osteoporosis & Osteoarthritis, 23-26 Marzo 2011, Valencia, Spain. Osteoporosis International, 2011, 22 (S1):276-276. ISSN 0937-941X
37. Merlotti D, Gennari L, Gianfrancesco F, Mossetti G, Rendina D, **Esposito T**, Martini G, Strazzullo P, Nuti R. Long term effects of intravenous bisphosphonates in Paget's disease of bone and interaction with SQSTM1 mutations. IOF World Congress on Osteoporosis/10th European Congress on Clinical and Economic Aspects of Osteoporosis and Osteoarthritis Location: Florence, ITALY Date: MAY 05-08, 2010. Published in Osteoporosis International 2010, 21 S1:293-293. ISSN 0937-941X
36. Merlotti D, Gianfrancesco F, Gennari L, Rendina D, Di Stefano M, Mossetti G, Gallone S, **Esposito T**, Magliocca S, Formicola D, Mingione A, Fenoglio P, Criasia P, Muscariello R, Strazzullo P, Isaia G, Nuti R. TNFRSF11A Gene Allelic Variants are Associated with Paget's Disease of Bone and Interact with SQSTM1 Mutations to Cause the Severity of the Disorder. 32nd Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research (ASBMR), October 15-19 2010 Toronto, Ontario, Canada. Oral communication. Published in J: Bone Mineral Research 2010, Vol 25 Suppl. 1:S11 (Abstract 1033). ISSN 1523-4681
35. Formicola D, Sampaolo S, Farina O, Diodato D, Magliocca S, Gianfrancesco F, Esposito T and Di Iorio G. Evidence for additive effect of variants in GRIA1 and GRIA3 genes on migraine predisposition. XLI Congresso Società Italiana Neurologia, Catania 23-27 Ottobre, 2010. Published in Neurological Science 2010: S115. ISSN: 1590-1874
34. De Filippo G, Rendina D, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Mossetti G, Magliocca S, Perfetti A, Formisano P, Muscariello R, Prié D, Strazzullo P. A common variant of FGF23 gene significantly influences phosphate homeostasis. Atti del 49th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Prague, September 22-25, 2010. Oral communication. Published in Hormone Research in Pediatrics 2010, 74 (suppl. 3), FC7-115, 42. ISSN 0301-0163
33. Gennari L, Gianfrancesco F, Di Stefano M, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, Gallone S, Fusco P, Rainero I, Fenoglio P, Mancini M, Martini G, Bergui G, De Filippo G, Isaia GC,

- Strazzullo P, Nuti R, Mossetti G - Analisi del gene SQSTM1 ed interazioni genetico-ambientali nella malattia ossea di Paget - IX Congresso Nazionale SIOMMMS, 18-21 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication. Published in Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism 2009; 6(3): 53 (suppl1). ISSN 1724-8914
32. Merlotti D, Gennari L, Gianfrancesco F, Rendina D, **Esposito T**, Martini G, Strazzullo P, Mossetti G, Nuti R - Effetti a lungo termine dei bisfosfonati per via endovenosa nella malattia ossea di Paget ed interazione con le mutazioni del gene SQSTM1 - IX Congresso Nazionale SIOMMMS, 18-21 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication. Published in Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism 2009; 6(3): 53 (suppl1). ISSN 1724-8914
 31. Mossetti G, **Esposito T**, Zampa G, Muscariello R, Rendina D, Gennari L, Merlotti D., Fusco P, De Filippo G, Mancini M, Mingione A, Martini G, Strazzullo P, Nuti R., Gianfrancesco F – Varianti alleliche del gene del recettore dell’FSH e malattia di Paget. IX Congresso Nazionale SIOMMMS, 18-21 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication. Published in Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism 2009; 6(3): 57 (suppl1). ISSN 17248914
 30. Gianfrancesco F, Gennari L, **Esposito T**, Merlotti D, Rendina D, Zampa G, Muscariello R, Fusco P, De Filippo G, Mancini M, Perone L, Mingione A, Martini G, Nuti R, Strazzullo, Mossetti G - Assenza di mutazioni germinali in geni codicanti per diversi componenti del sistema NFkB in pazienti affetti da morbo di Paget complicato da tumore gigantomucinoso. IX Congresso Nazionale SIOMMMS, 18-21 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication. Published in Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism 2009; 6(3): 74 (suppl1). ISSN 1724-8914
 29. Formicola D, Farina O, Diodato D, Sampaolo S, Gianfrancesco F, **Esposito T** and Di Iorio G “The ionotropic glutamate receptor genes (GRIA3-GRIA1) in a Italian population of migraineurs. XL Congresso Società Italiana Neurologia, Padova 21-25 Novembre 2009. Published in Neurological Sciences 2009, Vol 30 (suppl.1): S54. . ISSN 1590-1874 (IF 1.31) Oral communication.
 28. De Filippo G, Rendina D, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Mossetti G, Ciccodicola A, Strazzullo P. Association between the T239M missense variation in the FGF23 gene and renal phosphate leak. Atti del 8th Joint Meeting Lawson Wilkins Paediatric Endocrine Society (LWPES)/European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), New York, 9-12 September 2009 Hormone Research, 2009, 72: PO2-048, 219. Oral communication. ISSN 0301-0163 (IF 1,73)
 27. Gennari L, Gianfrancesco F, Rendina D, Di Stefano M, Merlotti D, **Esposito T**, Gallone S, Isaia G, Mossetti G, Nuti R. Gene-Environment interactions in Paget’s Disease of Bone. Atti del 31th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research; Denver, Colorado, USA 11-15 September 2009. Published in Journal of Bone and Mineral Research 2009, Vol 24 (Suppl 1):S486-S486. ISSN 1523-4681 (IF 6,3)
 26. Merlotti D, Gennari L, Gianfrancesco F, Rendina D, **Esposito T**, Martini G, Strazzullo P, Mossetti G, Nuti R. “Long-term effects of intravenous bisphosphonates in Paget’s disease of bone and interaction with SQSTM1 gene mutations” 31st Annual Meeting Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research. Denver, Colorado, USA. September 11-15, 2009. Published in Journal of Bone and Mineral Research 2009, Vol 24 (Suppl 1):S10-S10. Oral communication. ISSN 1523-4681 (IF 6,3)

25. Gennari L, Gianfrancesco F, Di Stefano M, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, Aloia A, Martini G, Mazzetti M, Gallone S, Rainero I, Pinessi L, Isaia GC, Strazzullo P, Nuti R, Mossetti G – Large collaborative study on geographic variation of SQSTM1 mutations in Paget's Disease – International Symposium on Paget's Disease. Oxford, UK 8-9 July 2009. Published in *Calcified Tissue International*, 2009, 85 (6):554. ISSN 0171-967X (IF 2,37)
24. Mossetti G, **Esposito T**, Rendina D, De Filippo G, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Strazzullo P. FGF-23 gene alleles and renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. Atti della V riunione del Forum in Bone and Mineral Research. Saint Vincent 22-23 novembre 2007, *Calcified Tissue International*, 2008, 82(5):231 Oral communication. ISSN 0171-967X (IF 2,37)
23. Gennari L, Gianfrancesco F, Di Stefano M, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, De Paola V, Aloia A, Martini G, Mazzetti M, Gallone S, Rainero I, Pinessi L, Isaia G, Strazzullo P, Nuti R, Mossetti G. Large collaborative study on geographic variation of SQSTM1 mutations in Paget's disease of bone in Italy. Atti del 8° Congresso Nazionale della Società Italiana del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello Scheletro. Perugia 19-22 novembre 2008. *Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism*, 2008; 3:302 Oral communication. ISSN 17248914
22. Gennari L, Gianfrancesco F, Di Stefano M, Rendina D, Merlotti D, **Esposito T**, De Paola V, Aloia A, Martini G, Mazzetti M, Gallone S, Rainero I, Pinessi L, Isaia G, Strazzullo P, Nuti R, Mossetti G. Large Collaborative Study on Geographic Variation of SQSTM1 Mutations in Paget's Disease of Bone in Italy. 30th Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research. Montreal, Quebec, Canada. September 12-16, 2008. Published in *Journal of Bone and Mineral Research* 2008, 23: S223-S223. Oral communication (abstract SA475). ISSN1523-4681 (IF 6,3)
21. **Esposito T**, Sampaolo S, Aloia A, Farina O, Chimienti R, Diodato D, Gianfrancesco F and Di Iorio G. Glutamate Receptor Subunit 3 and Migraine Susceptibility. XXXIX Congress of the Italian Neurological Society. Neurological Sciences, Supplement Vol 29, pag 57 October 2008. Oral communication. ISSN 1590-1874 (IF 1.31)
20. Mossetti G, **Esposito T**, Rendina D, De Filippo G, Ciccodicola A, Zampa G, Gianfrancesco F, Strazzullo P. FGF-23 gene alleles and renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. Forum in Bone and Mineral Research 5th Meeting Saint Vincent (Italy) 22–23 November 2007. Published in *Calcified Tissue International* 2008,82:231. Oral communication. ISSN 0171-967X (IF 2.37)
19. Rendina D, Mossetti G, **Esposito T**, De Filippo G, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Strazzullo P. Association between the T716C missense mutation in the FGF23 gene and calcium nephrolithiasis with renal phosphate leak. Atti del 7° Congresso Nazionale della Società Italiana del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello Scheletro. Firenze 14-17 novembre 2007. *Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism*, 2007; 3:311. Oral communication. ISSN 1724-8914
18. **Esposito T**, Fernandez F, Gianfrancesco F, Griffiths LR. Investigation of GABA A receptors genes and migraine susceptibility. XIII Congress of the International Headache Society, 13th IHC 2007, Stockholm, Sweden, 2007. *Cephalalgia*, 2007, 27: 752. ISSN 0333-1024 (IF 3,46)
17. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Maninchedda G, Casu G, Rocchi M, Pirastu M. Concerted Evolution in Mammals of Talanin and Uricase Genes 53rd Annual Meeting of The

- American Society of Human Genetics, Los Angeles CA USA, 2003. Am.J.Hum.Genet. 2003, Vol. 73:430. ISSN 0002-9297 (IF12,30)
16. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ombra MN, Forabosco P, Maninchedda G, Fattorini M, Casula S, Vaccargiu S, Casu G, Cardia F, Deiana I, Falchi M, Pirastu M. Identification of a susceptibility gene for uric acid kidney stones. Novel Gene and a Common Variant Associated with Uric Acid Nephrolithiasis in a Sardinian Genetic Isolate. 52th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimore, Maryland USA, 2002. Am.J.Hum.Genet. 2002, VOL 71: 193. ISSN 0002-9297 (IF12,30)
 15. Rugolotto S, Bardaro T, **Esposito T**, Soli F, Turco A, Pignatti PF, and D'Urso M. A mild phenotype of Incontinentia Pigmenti in a male child: DNA confirmation of a somatic mosaicism. 51th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Diego, California, October 12-16, 2001. Am.J.Hum.Genet. 2001, 69 (4):298-298. ISSN 0002-9297 (IF12,30)
 14. Aradhya S, Yamagata T, Bardaro T, Galgoczy P, Esposito T, Kenwrick S, Platzer M, D'Urso M, Nelson DL. Multiple pathogenic and benign rearrangements arise from an ancient 35-kb genomic duplication involving the NEMO and LAGE2 genes. 51th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Diego, California, October 12-16, 2001. Am.J.Hum.Genet. 2001, 69 (4): 454. ISSN 0002-9297 (IF12,30)
 13. Tadini G, Bardaro T, Esposito T, Ferrucci S, Vanotti M, Bellinva N, Percivalle S, D'Urso M. Molecular genetic analysis in a large group of families and sporadic cases affected by Incontinentia Pigmenti: Genomic rearrangement, new mutations and genotype-phenotype correlations. 31st European Society for Dermatological Research (ESDR) Meeting 2001 September 20-22, Stockholm, Sweden. Published in Journal of Investigative Dermatology 2001, 117(3):774 (Abstract 050). ISSN 0022-202X Oral Communication IF 6,31.
 12. Nelson DL, Courtois G, Smahi A, Woffendin H, **Esposito T**, Ciccodicola A, Lewis RA, D'Urso M, Kenwrick SJ, Munnich A, Israel A, Aradhya S. Mutations of a cytosine tract in exon 10 of NEMO (IKK-gamma) cause atypical forms of Incontinentia Pigmenti . 50th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, 2000. Published in Am.J.Hum.Genet. 2000 VOL 67 N.4: 412. ISSN 0002-9297
 11. Herrera LM, Mumm S, Forabosco A, Waeltz PW, Ruini L, Nagaraja R, **Esposito T**, Rocchi M, Schlessinger D. X/Autosomal translocations in the Xq region associated with premature ovarian failure fall both within and outside genes. 50th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, 2000. Published in Am.J.Hum.Genet. 2000 VOL 67 N.4: 166. ISSN 0002-9297
 10. Aradhya S, Woffendin H, **Esposito T**, Smahi A, Courtois G, Jakins T, Bardaro T, Ciccodicola A, Lewis RA, Nelson DL, Kenwrick SJ, D'Urso M, Israel A, Munnich A. Incontinentia Pigmenti results from a common mutation in the NEMO gene and affects cellular signal transduction through the NF-kB pathway. 50th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, 2000. Published in Am.J.Hum.Genet. 2000 VOL 67 N.4: 12. Plenary Oral communication. ISSN 0002-9297
 9. Ciccodicola A, **Esposito T**, Matarazzo MR, Gianfrancesco F, Cocchia M, Cuccurese M, Bardaro T, Manfellotto M, Miano MG, Migliaccio C, Vacca M, Franzè A, Cocchia S, Mercadante G, Terracciano A, Torino A, Ventruto V, D'Esposito M, D'Urso M. From sequence to disease identification in the distal human Xq28. 49th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Francisco, CA USA, 1999. Published in Am.J.Hum.Genet. VOL 65 N.4, A223, 1999. ISSN 0002-9297
 8. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Montanini L, Ciccodicola A and Forabosco A. A new gene encodes a putative GTP-binding protein, escapes X-inactivation and has related sequences on Y chromosome. 47th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimore, Maryland USA, 1997. Published in Am.J.Hum.Genet., Vol 61 p. A172, 1997. ISSN: 0002-9297

7. Mumm S, Ruini L, Nagaraja R, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Waeltz PW, Zucchi I, Schlessinger D and Forabosco A. Localization of balanced X-autosome traslocation breakpoints associated with a high incidence of premature ovarian failure. 47th Annual Meeting of he American Society of Human Genetics, Baltimore, Maryland USA, 1997. Published in Am.J.Hum.Genet 1996 Vol59, A140. ISSN 0002-9297.
6. **Esposito T**, Flagiello L, Ciccodicola A, Migliaccio C, Matarazzo MR, Gianfrancesco F, D'Esposito M and D'Urso M. Trascriptional analysis of Xq28 region. Sixth International Workshop on Human X Chromosome Mapping, Banff, Alberta, Canada, 1995. Cytogenet Cell Genet 1995;71:307–342. Doi: 10.1159/000134135. ISSN: 0301-0171
5. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ruini L, D'Esposito M, Auffray C, Houlgatte R, D'Urso M and Forabosco A. Physical localization of 60 ESTs on the human X chromosome. Sixth International Workshop on Human X Chromosome Mapping, Banff, Alberta, Canada, 1995. Cytogenet Cell Genet 1995;71:307–342. Doi: 10.1159/000134135 ISSN: 0301-0171
4. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ruini L, D'Esposito M, D'Urso M and Forabosco A. Physical localization of 70 ESTs on the human X chromosome. Atti del XXVI congresso nazionale della società italiana di Istochimica, Napoli, 1995. Published in European Jorنال of Histochemistry 1995, 119:39-58. ISSN: 1121-760X
3. Palmieri G, Romano G, Ciccodicola A, Casamassimi A, Campanile C, Cappa V, **Esposito T**, Cifarelli RA, Archidiacono N, Rocchi M, Johnson S, Reinbold R, Nagaraja R, Schlessinger D and D'Urso M. Physical mapping by YAC contigs and analysis for CpG islands in Xq28. 5th X Chromosome Workshop, Heidelberg, Germany. Cytogenetics and Cell Genetics 1994, 67 (4):336-337. ISSN: 0301-0171
2. Romano G, Palmieri G, Ciccodicola A, Cappa V, Casamassimi A, Campanile C, Esposito T, Johnson S, Reinbold R, Schlessinger D, Durso M. Rare-cutter restriction map of YAC contigs across Xq28. 43rd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics New Orleans, USA, October 5-9, 1993: Published in American Journal of Human Genetics 1993, 53 (3):1350-1350. ISSN: 0002-9297
1. Palmieri G, Ciccodicola A, Romano G, Cappa V, Casamassimi A, Campanile C, **Esposito T**, Johnson S, Reinbold R, Schlessinger D and D'Urso M. Assembly and rare-cutter restriction enzyme analysis of yacs covering 8.1 Mb across Xq28. 4th X Chromosome Workshop, St. Louis, Missouri, 1993. Cytogenetics and Cell Genetics 1993, 64 3-4:176-176. ISSN: 0301-0171

PUBBLICAZIONI IN ATTI DI CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

103. Napolitano F, Sampaolo S, Tirozzi A, Reccia MG, Lombardi L, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T**. A novel multisystem syndrome due to a dominant mutation in LAMA5 gene: implication for ECM functioning and remodeling. XIX Congresso Nazionale SIGU - Torino, 23 - 26 Novembre 2016. Oral Communication.
102. Napolitano F, Sampaolo S, Tirozzi A, Reccia MG, Lombardi L, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T**. A novel dominant mutation in the P4HA2 is associated to nonsyndromic high myopia. XIX Congresso Nazionale SIGU - Torino, 23 - 26 Novembre 2016.
101. Napolitano F, Sampaolo S, Tirozzi A, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T**. A synergistic effect of laminin and P4HA2 mutant genes deregulates ECM remodeling causing a novel developmental syndrome. 66nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), 2016, Vancouver, Canada. Oral communication.
100. Divisato G, Scotto di Carlo F, **Esposito T**, Merlotti D, Pazzaglia L, Siris E, Orcel P, Brown JP, Benassi MS, Cancela ML, Michou L, Rendina D, Gennari L, Gianfrancesco F. A founder mutation in the ZNF687 gene is responsible for giant cell tumor associated with

Paget's disease of bone. 66nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), 2016, Vancouver, Canada.

99. **Esposito T**, De Stefano G, Di Lorenzo I, Napolitano F, Saleem AM, Gianfrancesco F. N-linked glycosylation in renal and cardiac diseases: the role of ALG13 short isoform 2. 65nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), October 6-10 2015, Baltimore, USA.
98. **Esposito T**, Sampaolo S, Limongelli G, Varone A, Formicola D, Diodato D, Farina O, Napolitano F, Pacileo G, Gianfrancesco F, Di Iorio G. Digenic inheritance of mutations in ITGA7 and MYH7B results in congenital myopathy with left ventricular non compact cardiomyopathy. 63nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), October 22-26 2013, Boston, USA.
97. Formicola D, **Esposito T**, Napolitano F, Gianfrancesco F, Limongelli G, Farina O, Diodato D, Cipullo F, Sampaolo S, Di Iorio G. Digenic mutation inheritance of integrin alpha 7 and myosin heavy chain 7B genes causes congenital myopathy with left ventricular non compact cardiomyopathy. Giornate Scientifiche di Ateneo SUN 2013, Napoli.
96. D Merlotti, L Gennari, **T Esposito**, D Rendina, S Magliocca, R Muscariello, G Morello, G De Filippo, F De Pascale, F Gianfrancesco, R Nuti. Perdita renale di fosfato e varianti alleliche del gene FGF23 in pazienti con nefrolitiasi recidivante e/o osteoporosi idiopatica. 8° Congresso Nazionale GISMO, Roma 5 Ottobre 2012.
95. Merlotti D, **Esposito T**, Rendina D, Magliocca S, Muscariello R, Morello G, Soldati L, Vezzoli G, Caudarella R, De Filippo G, Strazzullo P, Gianfrancesco F, Terranegra A, Gennari L, Nuti R. Varianti alleliche di FGF23, SLC34A1, CASRE, KLOTHO, perdita renale di fosfati e patogenesi di Osteoporosi idiopatica e nefrolitiasi recidivante. XII Congresso Nazionale della Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello scheletro (SIOMMMS), Novembre 2012, Bologna 15-17 Novembre Italy. Oral communication. Published in Osteoporosi.it, 2012.
94. Merlotti D, Gianfrancesco F, Gennari L, Rendina D, Di Stefano M, Gallone S, **Esposito T**, Magliocca S, Formicola D, Mingione A, Muscariello R, Rotatori S, Strazzullo P, Isaia G, Nuti R. Interazioni fra varianti alleliche del gene OPTN e TNFRSF11A nella malattia ossea di Paget. XII Congresso Nazionale della Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello scheletro (SIOMMMS), Novembre 2012, Bologna Bologna 15-17 Novembre Italy. Oral communication. Published in Osteoporosi.it, 2012.
93. **Esposito T**, Lea RA, Maher BH, Moses D, Cox HC, Magliocca S, D'Alessio V, Angius A, Titus T, Kay T, Parnham A, Gianfrancesco F, Griffiths LR. X-linked Familial Focal Segmental Glomerulosclerosis with First-Degree Heart Block caused by a mutation in the NXF5 gene. 62nd Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), November 6-10 2012, San Francisco, USA.
92. Magliocca S, D'Alessio V, Lea RA, Maher BH, Moses D, Cox HC, Angius A, Titus T, Kay T, Parnham A, Gianfrancesco F, Griffiths LR, **Esposito T**. Exome sequencing identifies NXF5 gene as a cause of X-linked familial focal segmental glomerulosclerosis with first-degree heart block. XV congresso Società Italiana di Genetica Umana, Sorrento 2012. Oral communication.
91. Formicola D, Napolitano F, Simonetti M, Farina O, Cipullo F, Sampaolo S, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T**. Exome sequencing approach identifies MYH7B and ITGA7 genes as genetic causes of a rare form of congenital myopathy (CFTD) associated with left

ventricular noncompaction (LVNC) cardiomyopathy. XV congresso Società Italiana di Genetica Umana, Sorrento 2012.

90. Formicola D, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Cipullo F, Farina O, Simonetti M, Sampaolo S, Di Iorio G. Genotype-phenotype correlation analysis in a large Italian family with late-onset glycogenosis II. Seconda Università degli Studi di Napoli Giornate Scientifiche di Ateneo 2012, 11 luglio 2012
89. **Esposito T**, Formicola D, Magliocca S, Simonetti M, Farina O, Cipullo F, Sampaolo S, Gianfrancesco F, Di Iorio G. Exome Sequencing strategy in a family with Congenital Fiber-Type Disproportion and Insulin resistance reveals an unexpected excess of non synonymous variants. 12th International Congress of Human Genetics (ICHG) and the 61st ASHG Annual Meeting, October 11-15 2011, Montreal Canada.
88. Gianfrancesco F, Morello G, Rendina D, **Esposito T**, Merlotti D, Di Stefano M, Gallone S, Nuti R, Strazzullo P, Isaia G, Gennari L. Additive effect of variants in TNFRSF11A and TNFRSF11B genes in the etiopathogenesis of Paget's Disease of Bone. 12th International Congress of Human Genetics (ICHG), October 11-15 2011, Montreal, Canada.
87. Morello G, Rendina D, **Esposito T**, Merlotti D, Di Stefano M, Gallone S, Nuti R, Strazzullo P, Isaia G, Gennari L, Gianfrancesco F. Interaction between SQSTM1 mutations and common variations within OPG/RANK/RANKL system in etiopathogenesis of Paget's Disease of Bone. XIV Annual Meeting of Italian Society of Human Genetics (SIGU), November 13-16, 2011, Milan, Italy.
86. Lea R, Cox H, Maher B, Moses D, Quinlan S, **Esposito T**, Gianfrancesco F and Griffiths L. A novel susceptibility locus for focal and segmental glomerulosclerosis maps to chromosome Xq21-24 region in an Australian pedigree. 35th Annual Meeting of Human Genetics Society of Australasia. Gold Coast, Queensland, Australia 31st July- 3rd August 2011.
85. Merlotti D, **Esposito T**, Rendina D, Magliocca S, Muscariello R, Morello G, Soldati L, Vezzoli G, Caudarella R, De Filippo G, Strazzullo P, Gianfrancesco F, Mossetti G, Gennari L, Nuti R. Varianti alleliche di FGF23 e perdita renale di fosfati in pazienti con nefrolitiasi recidivante e/o osteoporosi idiopatica: risultati preliminari progetto di ricerca SIOMMMS 2010. Atti del 11° Congresso Nazionale della Società Italiana del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello Scheletro. Roma 16-19 novembre 2011. Published in Osteoporosi.it, 2011, 11(3-4): 88.
84. Magliocca S, Rendina D, Formicola D, Aloia A, Muscariello R, Zampa G, De Filippo G, Strazzullo P, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Mossetti G. Allelic variants in the melatonin receptor 1A (MTNR1A) gene and their involvement in idiopathic calcium nephrolithiasis. X Forum in Bone & Mineral Research, 18-19 Febbraio 2011 Torino, Italy. Oral communication.
83. Mingione A, Rendina D, **Esposito T**, Merlotti D, Formicola D, Morello G, Nuti R, Strazzullo P, Gianfrancesco F, Gennari L, Mossetti G. Dissecting the role of the Osteoprotegerin (OPG) in the severity of the Paget's Disease of Bone. X Forum in Bone & Mineral Research, 18-19 Febbraio 2011 Torino, Italy. Oral communication.
82. Gianfrancesco F, Rendina D, Mingione A, Di Stefano M, **Esposito T**, Merlotti D, Formicola D, Magliocca S, Gallone S, De Filippo G, Morello G, Nuti R, Strazzullo P, Isaia GC, Mossetti G, Gennari L. Gene-gene interaction between SQSTM1 and TNFRSF11A increases the severity of the Paget's Disease of Bone. 60th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), November 2-6 2010, Washington DC, USA. Oral communication.

81. **Esposito T**, Mossetti G, Rendina D, De Filippo G, Perfetti A, Magliocca S, Formisano P, Gianfrancesco F and Strazzullo P. A missense variation in human Fibroblast Growth Factor 23 (FGF23) gene that induces functional alteration and shows association with renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. 60th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), November 2-6 2010, Washington DC, USA.
80. Formicola D, Aloia A, Sampaolo S, Farina O, Diodato D, Griffiths LR, Gianfrancesco F, Di Iorio G and **Esposito T**. Common variants in the regulative regions of GRIA1 and GRIA3 receptor genes are associated with migraine susceptibility. 60th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG), November 2-6 2010, Washington DC, USA.
79. Mingione A, Rendina D, **Esposito T**, Di Stefano M, Merlotti D, Formicola D, Gallone S, Magliocca S, Morello G, De Filippo G, Nuti R, Strazzullo P, Isaia GC, Mossetti G, Gennari L, Gianfrancesco F. Identification of genes involved in the etiopathogenesis of Paget's disease of bone. CNR-DSV Conference 2010, Rome, Italy, October 11-12, 2010.
78. Formicola D, Aloia A, Sampaolo S, Farina O, Diodato D, Griffiths LR, Gianfrancesco F, Di Iorio G and **Esposito T**. The role of ionotropic glutamate receptor genes in migraine. CNR-DSV Conference 2010, Rome, Italy, October 11-12, 2010.
77. Muscariello R, Zampa G, Gianfrancesco F, Rendina D, Mingione A, Formicola D, Magliocca S, Morello G, De Filippo G, Mossetti G, Formisano P, **Esposito T**, Strazzullo P. Associazione tra la mutazione missense T716C del gene FGF23 e la nefrolitiasi calcica recidivante con perdita renale di fosfati. Atti delle Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la Vita - Facoltà di Medicina e Chirurgia, Farmacia, Medicina Veterinaria e Agraria Università degli Studi di Napoli Federico II; Napoli, 25-26 novembre 2010, disponibile online all'indirizzo <http://www.giornatescientifiche.unina.it/pdf/04/042.pdf>
76. Zampa G, Muscariello R, Gianfrancesco F, Rendina D, Di Stefano M, Mingione A, **Esposito T**, Merlotti D, Gallone S, Formicola D, Magliocca S, Morello G, De Filippo G, Nuti R, Isaia G, Gennari L, Mossetti G. L'interazione tra varianti alleliche di TNFRSF11A e mutazioni di p62/SQSTM1 influenza l'espressione clinica del morbo di Paget. Atti delle Giornate Scientifiche del Polo delle Scienze e delle Tecnologie per la Vita - Facoltà di Medicina e Chirurgia, Farmacia, Medicina Veterinaria e Agraria Università degli Studi di Napoli Federico II; Napoli, 25-26 novembre 2010, disponibile online all'indirizzo <http://www.giornatescientifiche.unina.it/pdf/02/028.pdf>
75. Muscariello R, Aloia A, Formicola D, Magliocca S, Rendina D, Zampa G, De Filippo G, Strazzullo P, Gianfrancesco F, Mossetti G and **Esposito T**. Associazione tra varianti alleliche del gene del recettore della melatonina tipo 1A (MTNR1A) e nefrolitiasi recidivante da sali di calico. X Congresso Nazionale della Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello scheletro (SIOMMMS), 29 settembre-2 ottobre 2010, Brescia Italy. Published in Osteoporosi.it 2010, 10(4):130.
74. Muscariello R, Gianfrancesco F, De Filippo G, Merlotti D, **Esposito T**, Rendina D, Zampa G, Mingione A, Nuti R, Strazzullo P, Mossetti G, Gennari L. Varianti alleliche del gene FSHR e densità minerale ossea in post-menopausa. X Congresso Nazionale della Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello scheletro (SIOMMMS), 29 settembre-2 ottobre 2010, Brescia, Italy. Oral communication. Published in Osteoporosi.it 2010, 10(4):113.
73. Gianfrancesco F, Muscariello R, Di Stefano M, Mingione A, **Esposito T**, Merlotti D, Gallone S, Rendina D, Formicola D, Magliocca S, Zampa G, De Filippo G, Nuti R,

- Strazzullo P, Isaia G, Mossetti G, Gennari L. L'interazione tra varianti alleliche di TNFRSF11A e mutazioni di p62/SQSTM1 influenza l'espressione clinica del morbo di Paget. X Congresso Nazionale della Società Italiana dell'Osteoporosi, del Metabolismo Minerale e delle Malattie dello scheletro (SIOMMMS), 29 settembre-2 ottobre 2010, Brescia Italy. Oral communication. Published in Osteoporosi.it 2010, 10(4):99.
72. **Esposito T**, Mossetti G, Rendina D, De Filippo G, Perfetti A, Magliocca S, Formisano P, Gianfrancesco F and Strazzullo P "Functional role of the T239M missense variation in the FGF23 gene and renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis" 9° Forum in Bone & Mineral Research Milano, 28/29 maggio 2010. Oral communication.
 71. Rendina D, Gianfrancesco F, De Filippo G, Merlotti D, **Esposito T**, Muscariello R, Zampa G, Mingione A, Nuti R, Strazzullo P, Mossetti G, Gennari L. FSHR gene polymorphism influences the risk of osteoporosis in postmenopausal women. IX Forum in Bone & Mineral Research, 28-29 Maggio 2010, Milano, Italy. Oral communication.
 70. Gianfrancesco F, Rendina D, Di Stefano M, Mingione A, **Esposito T**, Merlotti D, Gallone S, Magliocca S, De Filippo G, Morello G, Formicola D, Nuti R, Strazzullo P, Isaia G, Mossetti G, Gennari L. Synergic Effect Between SQSTM1 Gene Mutations and TNFRSF11A Allelic Variants in Paget's Disease of Bone. IX Forum in Bone and Mineral Research. 28-29 maggio 2010, Milano, Italy. Oral communication.
 69. Formicola D, Farina O, Sampaolo S, Gianfrancesco F, Di Iorio G, **Esposito T**. First genetic evidence of a link between glutamate receptors and migraine. XII Congresso Nazionale SIGU, 8-11 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication.
 68. Fusco P, Gennari L, Rendina D, Merlotti D, Mingione A, De Filippo G, **Esposito T**, Mossetti G, Gianfrancesco F. SQSTM1/P62 gene mutational analysis and genotype-phenotype correlations in a large cohort of italian patients of Paget's Disease of Bone. XII Congresso Nazionale SIGU, 8-11 Novembre 2009, Torino, Italy. Oral communication.
 67. Formicola D, Farina O, **Esposito T**, Sampaolo S, Gianfrancesco F, Di Iorio G. Glutamate receptor subunit 3 and migraine susceptibility. Giornate Scientifiche dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, 7-10 luglio 2009, Naples, Italy.
 66. Mossetti G, Rendina D, De Filippo G, Gianfrancesco G, **Esposito T**, Muscariello R, Zampa G, Strazzullo P. Bone homeostasis in oncogenic osteomalacia: a longitudinal study of five cases. 7th Forum in Bone and Mineral Research. 26-27 Giugno 2009, Abano Terme, Padova, Italy. Oral communication.
 65. Fusco P, Mancini M, Mingione A, Ciccodicola A, **Esposito T**, Gianfrancesco F. Molecular analysis of SQSTM1/p62 gene and genotype-phenotype correlation in patients affected by Paget's disease of bone. 1st Joint IGB-TIGEM-IBP Retreat, 10-12th June 2009.
 64. Aloia A, Formicola D, Castanò I, Magliocca S, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, and **Esposito T**. The role of melatonin receptor 1A gene in kidney stones. 1st Joint IGB-TIGEM-IBP Retreat, 10-12th June 2009.
 63. Formicola D, Aloia A, Ciccodicola A, Gianfrancesco F and **Esposito T**. The role of ionotropic glutamate receptor genes in migraine. 1st Joint IGB-TIGEM-IBP Retreat, 10-12th June 2009.
 62. **Esposito T**, Penco S, Ciccodicola A, Zuffardi O, Marchuk D, Squitieri F, Gianfrancesco F. Genetics of Cerebral Cavernous Malformations: identification of responsible genes. XV Scientific Telethon Convention, Riva del Garda, 137, 2009.
 61. Gianfrancesco F, Gennari L, Fusco P, **Esposito T**, Rendina D, Ciccodicola A, Merlotti D, De Paola V, De Filippo G, Martini G, Strazzullo P, Nuti R, Mossetti G. Paget's disease of

- bone in the Italian population: novel SQSTM1/p62 mutations and genotype-phenotype correlations. Annual meeting of The American Society of Human Genetics, November 11-15, 2008, Philadelphia, Pennsylvania. Published in book of ASHG pag. 289 (P1435W).
60. **Esposito T**, Fernandez F, Lea R, Aloia A, Chimienti R, Ciccodicola A, Di Iorio G, Gianfrancesco F, Griffiths LR. Investigation of GRIA3 Receptor Gene and Migraine Susceptibility. Presented at the annual meeting of the American Society of Human Genetics, November 11-15, 2008, Philadelphia, Pennsylvania. Published in book of ASHG pag 421 (abstract 2219).
 59. Chimienti R, Aloia A, Rendina D, Ciccodicola A, Strazzullo P, Gianfrancesco F, Mossetti G, **Esposito T**. The Melatonin Receptor 1A Gene (MTNR1A) Is Associated With Kidney Stones. Presented at the annual meeting of The American Society of Human Genetics, November 11-15, 2008, Philadelphia, Pennsylvania. Published in book of ASHG pag 411 (P2154T).
 58. **Esposito T**, Mossetti G, Rendina D, De Filippo G, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Strazzullo P. FGF23 gene is associated with renal phosphate leak in calcium nephrolithiasis. Presented at the annual meeting of The American Society of Human Genetics, October 23-27, 2007, San Diego, California. Published in book of ASHG pag 301 (abstract 1502).
 57. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Penco S, Maglione V, Letizia F, Liquori CL, Patrosso MC, Zuffardi O, Ciccodicola A, Marchuk DA, Squitieri F. A novel gene is disrupted in a patient with balanced translocation t(3;X)(q12.3-q22.3) associated with Cerebral Cavernous Malformations. Presented at the annual meeting of The American Society of Human Genetics, October 23-27, 2007, San Diego, California. Published in book of ASHG pag 59 (abstract 126). Oral communication.
 56. Marino I, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Rendina D, De Filippo G, Nuti R, Merlotti D, Ciccodicola A, Gennari L, Strazzullo P, Mossetti G. A spectrum of molecular variation in a cohort of Italian patients affected by Paget's Disease of Bone. Presented at the annual meeting of The American Society of Human Genetics, October 23-27, 2007, San Diego, California. Published in book of ASHG pag 442 (abstract 2331).
 55. Mossetti G, **Esposito T**, Rendina D, De Filippo G, Zampa G, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Strazzullo P. Varianti alleliche del gene del fibroblast growth factor 23 e perdita renale di fosfato in pazienti con nefrolitiasi calcica recidivante. Atti delle III giornate di studio sulla nefrolitiasi nel terzo millennio: una patologia di pertinenza multidisciplinare. Fiuggi 10-11 novembre 2007, pag. 63-8
 54. **Esposito T**, Mossetti G, Rendina D, De Filippo G, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, Strazzullo P. Association between the T239M missense variation in the FGF23 gene and calcium nephrolithiasis with hypophosphoremia and renal phosphate leak. X Congresso Nazionale SIGU, Montecatini Terme 14 - 16 novembre 2007. Poster 398.
 53. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Aloia A, Marino I, Rendina D, De Filippo G, Nuti R, Merlotti D, Ciccodicola A, Gennari L, Strazzullo P, Mossetti G. Analisi molecolare del gene SQSTM1 in una casistica di pazienti italiani affetti da Morbo di Paget. X Congresso Nazionale SIGU, Montecatini Terme 14 - 16 novembre 2007, Poster 160.
 52. Letizia F, Marino I, **Esposito T**, Ciccodicola A, Gianfrancesco F. A novel gene, interrupted in a patient with balanced translocation t(3;x)(q12.3-q22.3) associated with Cerebral Cavernous Malformations, is involved in the p38 signaling pathway. III Retreat IGB-CNR 16th June 2007 IGB "A. Buzzati Traverso", Naples Italy.

51. Aloia A, Montone R, Gianfrancesco F, Ciccodicola A, **Esposito T**. Genetics of Migraine: identification of the X-linked responsible gene. III Retreat IGB-CNR 16th June 2007 IGB "A. Buzzati Traverso", Naples Italy.
50. Gianfrancesco F, Penco S, **Esposito T**, Patrosso MC, Ciccodicola A, Frati L, Marchuk DA, Zuffardi O, Squitieri F. La traslocazione bilanciata t(3;x)(q11-q27;q-) in un paziente con angiomas cerebrali consente l'identificazione di un nuovo gene responsabile. IX Congresso Nazionale SIGU, Lido di Venezia, 8-10 Novembre 2006.
49. Gianfrancesco F, Maglione V, **Esposito T**, Cannella M, Liquori CL, Marchuk DA, Squitieri F. Clinical and genomic data bank of subjects with sporadic and familial cavernous angiomas of the nervous system of Italian origin. [abstract 2190]. Annual meeting of the American Society of Human Genetics, October 25-29, 2005, Salt Lake City, Utah. Available from <http://www.ashg.org/genetics/ashg05s/index.shtml>
48. **Esposito T**, Lombardi C, Scarano G, Musumeci S, Lonardo F, Fiumara A, Gianfrancesco F. A spectrum of molecular variation of the FM03 gene, in a cohort of Italian families with trimethylaminuria: novel mutations, genotype-phenotype correlation and aplotype analysis. Annual meeting of the American Society of Human Genetics, October 25-29, 2005, Salt Lake City, Utah. Available from <http://www.ashg.org/genetics/ashg05s/index.shtml>
47. Gianfrancesco F, Maglione V, **Esposito T**, Cannella M, Liquori CL, Marchuk DA, Squitieri F. Analisi clinica, genetica e molecolare di famiglie italiane affette da cerebral cavernous malformations: identificazione di un quarto locus ed analisi dei geni candidati. VIII Congresso Nazionale SIGU, Cagliari, 44, 2005.
46. **Esposito T**, Miano MG, Griffiths LR, Squitieri F, Gianfrancesco F. X-linked familial typical migraine: genetic and physical refinement of the locus and molecular analysis of candidate genes. VIII Congresso Nazionale SIGU, Cagliari, 446, 2005.
45. **Esposito T**, Calderaro M, Gianfrancesco F, Sannino V, Sampaolo S, Ciccone G, Di Iorio G. Emicrania emiplegica familiare: analisi molecolare di due famiglie italiane. Annual Meeting of Federico II University of Naples (Giornate Scientifiche), 26-27 May 2005, Naples, Italy.
44. Lonardo F, Gianfrancesco F, Lombardi C, **Esposito T**, Della Monica M, Scarano G. La Trimetilaminuria (MIM #602079) o Fish-odor syndrome, un imbarazzante esempio di interazione tra genotipo e dieta: studio molecolare del gene FMO3 in un ragazzo di 11 anni. VII Congresso Nazionale SIGU, Pisa, 476, 2004.
43. **Esposito T**, Gianfrancesco F, Sampaolo S, Di Iorio G. Analisi molecolare dei geni CACNG1, CACNG4, CACNG5 in una famiglia italiana affetta da Paramiotonia Congenita. VII Congresso Nazionale SIGU, Pisa, 144, 2004.
42. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Piras D, Fattorini M, Maninchedda G, Vaccargiu S, Casu G, Casula S, Falchi AM, Rocchi M, Pirastu M. Studio funzionale della Talanina associata alla calcolosi renale da acido urico attraverso genomica comparativa e sua localizzazione cellulare. VI Congresso Nazionale SIGU, Verona, 67, 2003.
41. Angius A, Balduinu R, Bebbere D, Casu G, Casula S, De Montis A, **Esposito T**, Fanciulli M, Fraumene C, Fattorini M, Gianfrancesco F, Loddo C, Maestrale G, Maninchedda G, Martinelli F, Melis P, Mocci E, Ombra N, Parracciani D, Pernisa A, Persico I, Petretto E, Picciau A, Piras D, Prodi D, Sassu A, Tore S, Vaccargiu S, Pirastu M. Ogliastro Project: Population, Methodology and Results. Genetics of Complex Diseases and Isolated Populations. Tortoli, Sardinia, 13, 2003.

40. Di Leva F, Russo S, Manfellotto M, Bardaro T, Vacca M, Cogliati F, Larizza L, D'Urso M, **Esposito T**. Ritardo Mentale non specifico associato al cromosoma X (MRX72): definizione della regione candidata ed analisi di mutazione. *3° Congresso Nazionale S.I.G.U*, 112, 2000.
39. **Esposito T**, Bardaro T, Manfellotto M, Mercadante G, Mercadante V, Cocchia S, Torino A, Gianfrancesco F, Ventruto V, D'Urso M. Incontinentia Pigmenti di tipo 2: analisi mutazionale in pazienti dell'area mediterranea e definizione molecolare del frequente riarrangiamento genico responsabile della patologia. *3° Congresso Nazionale S.I.G.U*, 12, 2000.
38. D'Urso M, **Esposito T**, Bardaro T, Manfellotto M, Gianfrancesco F, Mercadante G, Mercadante V, Cocchia S, Torino A. Incontinentia pigmenti type 2 (ip2): isolation and characterization of the gene through transcriptional and sequence analysis". IX Convention Telethon, 2000.
37. D'Urso M, Bardaro T, Manfellotto M, Gianfrancesco F, Ventruto V, **Esposito T**. Incontinentia Pigmenti Type 2 (IP2): isolation and characterization of the gene through transcriptional and sequence analysis. Scientific Telethon Convention, Rimini, 506, 1999.
36. Vacca M, Matarazzo MR, Cuccurese M, **Esposito T**, Ciccodicola A, D'Esposito M, D'Urso M. Unusual expression of PAR2 genes SYBL1 and h-Sprouty. 33rd Italian Workshop on Genome Research; 14-16 Giugno 1999, Mattinata (FG).
35. Matarazzo MR, Vacca M, Cuccurese M, Mercadante G, De Bonis ML, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Feil R, D'Urso M, Ciccodicola A, D'Esposito M. XqPAR genes and their unusual transcriptional behaviour. International Symposium on X chromosome inactivation in mammals, Novosibirsk (Russia), 56, 1999.
34. **Esposito T**, Bardaro T, Manfellotto M, Miano MG, Franzè AM, Gianfrancesco F, Torino A, Cocchia S, Ciccodicola A, D'Urso M. Verso una completa analisi funzionale della regione candidata dell'Incontinentia Pigmenti Tipo 2. I Convegno FISV, Riva del Garda, 144, 1999.
33. Vacca M, Matarazzo MR, **Esposito T**, Mercadante G, De Bonis ML, Cuccurese M, Budillon A, Ciccodicola A, D'Urso M, D'Esposito M. La seconda regione pseudoautosomale umana: profilo di inattivazione ed analisi di geni candidati per la sindrome di Rett. 2° Congresso Nazionale S.I.G.U, 120, 1999.
32. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ricco A, Archidiacono N, Rocchi M, D'Urso M, Forabosco A. Caratterizzazione dei due geni XpPAR PGPL e TRAMP ed implicazioni evolutive della regione pseudoautosomale 1. 2° Congresso Nazionale S.I.G.U, 128, 1999.
31. **Esposito T**, Bardaro T, Manfellotto M, Gianfrancesco F, Ventruto V, Ciccodicola A, D'Urso M. Incontinentia Pigmenti di tipo 2: isolamento di nuovi geni della regione candidata e analisi di mutazioni. 2° Congresso Nazionale S.I.G.U, 13, 1999.
30. Rossi M, **Esposito T**, De Brasi D, Parenti G, Sperandeo MP, Zuppaldi A, Bardaro T, Ambruzzi MA, Zelante L, Ciccodicola A, D'Urso M, Andria G. La sindrome di Smith-Lemli-Opitz: caratterizzazione molecolare di 9 pazienti italiani. Atti delle Giornate Scientifiche delle Facoltà di Medicina e Chirurgia, Farmacia, Medicina Veterinaria e Agraria; Università di Napoli Federico II; 1999
29. De Brasi D, **Esposito T**, Rossi M, Parenti G, Sperandeo MP, Zuppaldi A, Bardaro T, Ambruzzi MA, Zampino G, Zelante L, Ciccodicola A, D'Urso M, Andria G. Molecular characterization of Italian patients affected by Smith-Lemli-Opitz syndrome. ESHG, 1999.
28. D'Urso M, **Esposito T**, Bardaro T, Miano MG, Franzé AM, Torino A, Cocchia S, Ciccodicola A. Genomic organization and transcriptional analysis of the long arm of the X chromosome. HUGO Conference, 1999.
27. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ciccodicola A, Montanini L, D'Urso M, Forabosco A. Isolation and characterisation of an ancient human transposon that encodes a putative protein similar to Ac-like transposases. Analisi del DNA 1999, Firenze

26. **Esposito T**, Gianfrancesco F, Ciccodicola A, Montanini L, D'Urso M, Forabosco A. Isolamento e caratterizzazione del gene Tramp codificante la prima trasposasi espressa del genoma umano. I Congresso Nazionale SIGU, 62, 1998.
25. Mumm S, Waeltz PW, Ruini L, Nagaraja R, **Esposito T**, Zuccotti M, Schlessinger D, Forabosco A. Xq critical region associated with premature ovarian failure. X IIGB Meeting, 30.32, 1997.
24. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Montanini L, Ciccodicola A, Mumm M, Giglio S, Mazzarella R, Zuffardi O, Forabosco A. Identificazione di un nuovo gene nella regione Xp/Yp pseudoautosomale che codifica per una GTP binding protein. XII Congresso Nazionale FISME, 118,1997
23. **Esposito T**, Gianfrancesco F, Ciccodicola A, D'Esposito M, Nagaraja R, Mazzarella R, D'Urso M, Forabosco A. Escape from X-inactivation of two new genes associated with DXS6974E and DXS7020E. First Italian Workshop on Genome Research and Sequencing Technology :28-29,1997.
22. Strazzullo M, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Flagiello L, Mazzarella R, Schlessinger D, D'Urso M, D'Esposito M. Analisi dell'espressione e regolazione di un gene della regione pseudoautosomale del braccio lungo dei cromosomi sessuali umani. Atti Ass. Genet. Ital., Riccione(RN); Vol. XXXXII :103, 1996.
21. Ruini L, **Esposito T**, Gianfrancesco F, Marzella R, Forabosco A, Rocchi M. Pannello di ibridi somatici uomo-roditore che suddivide uniformemente l'intero cromosoma X in 35 intervalli. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto :102,1996.
20. **Esposito T**, Visone R, Gianfrancesco F, Ruini L, D'Urso M, Forabosco A. Geni del cromosoma X che sfuggono l'inattivazione: analisi del pool di ESTs del consorzio IMAGE. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto :116,1996.
19. Gianfrancesco F, **Esposito T**, Ruini L, Houlgatte R, Nagaraja R, D'Esposito M, Auffray C, Schlessinger D, Forabosco A, D'Urso M. Mapping of 59 EST gene markers in 31 intervals spanning the human X chromosome. 7th X Chromosome Workshop; Hinxton :14, 1996.
18. Gianfrancesco F, D'Esposito M, Ciccodicola A, **Esposito T**, Flagiello L, Matarazzo MR, Visone R, Strazzullo M, Mazzarella R, Schlessinger D, D'Urso M. X linked behaviour of a gene in PAR region. HUGO Conference; Heidelberg:36, 1996.
17. D'Esposito M, Ciccodicola A, Gianfrancesco F, **Esposito T**, Flagiello L, Mazzarella R, Schlessinger D, D'Urso M. A synaptobrevin-like in Xq28 pseudoautosomal region undergoes X-inactivation. Genome mapping and sequencing, Cold Spring Harbor, New York, USA, 60, 1996.
16. Matarazzo MR, **Esposito T**, Flagiello L, Ciccodicola A, Migliaccio C, Gianfrancesco F, D'Esposito M, D'Urso M. Analisi trascrizionale della regione Xq28. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXXI :235, 1995.
15. **Esposito T**, Flagiello L, Ciccodicola A, Migliaccio C, Cifarelli RA, Gianfrancesco F, D'Esposito M, D'Urso M. STS-based transcriptional analysis of human Xq28. Atti del Genome mapping and sequencing, Cold Spring Harbor, New York, U.S.A. :73, 1995.
14. **Esposito T**, Flagiello L, Bruni P, Cifarelli RA, Campanile C., Palmieri G M D'Esposito. Isolamento e caratterizzazione di cDNA identificati da STSs Xq28 specifiche. Cold Spring Harbor Symposia in Genome Mapping and Sequencing 10-14.5.1995
13. **Esposito T**, Flagiello L, Bruni P, Cifarelli RA, Campanile C, Palmieri G, D'Esposito M, D'Urso M. Isolamento e caratterizzazione di cDNA identificati da STSs Xq28 specifiche. Atti Convegno Congiunto SIBBM :524, 1994.
12. **Esposito T**, Palmieri G, Romano G, Cifarelli RA, Ciccodicola A, Casamassimi A, Bruni P, Campanile C, Arcucci A, Cappa V, D'Urso M. Definizione della mappa fisica della Xq28. Atti SIBBM :239-240,1993.
11. Ciccodicola A, Arcucci A, **Esposito T**, Cifarelli RA, Gnirke A, Olson M, Schlessinger D, Chen E, D'Urso M, Zollo M. Sequenza nucleotidica ed analisi su larga scala della regione

compresa tra i loci della glucosio 6-fosfato deidrogenasi e del daltonismo nella banda cromosomica Xq28. Atti SIBBM:231-232,1993.

10. Zollo M, **Esposito T**, Cifarelli RA, Chen E, Schlessinger D, D'Urso M. Sequencing and analysis of a cosmid (TV1) in the human GC-rich interval between the Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase and Color Vision loci in Xq28. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXIX :209-210,1993.
09. Palmieri G, Ciccodicola A, Romano G, Cappa V, Casamassimi A, Campanile C, **Esposito T**, Johnson S, Reinbold R, Schlessinger D, D'Urso M. Definition and analysis of a physical map across Xq28. Atti del Genome mapping and sequencing, Cold Spring Harbor, New York, U.S.A. :190, 1993.
08. Ciccodicola A, Miano MG, Campanile C, **Esposito T**, Kere J, Schlessinger D, D'Urso M. Systematic generation of X-chromosome specific sequence-tagged sites (STSs). Atti del 2nd European HUGO conference :86, 1992.
07. Pengue G, Calabrò V, **Esposito T**, Cannada-Bartoli P, De Luca P, La Mantia G, D'Urso M, Lania L. Isolation of a 1-Mb Yeast Artificial Chromosome (YAC) contig around the human ZnF35 zinc finger protein gene located on chromosome 3p21. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVIII :175-176,1992.
06. Romano G, Palmieri G, Ciccodicola A, Casamassimi A, Cappa V, **Esposito T**, Campanile C, Pilia G, Schlessinger D, D'Urso M. CpG islands distribution across Xq28. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVIII :181-182,1992.
05. Ciccodicola A, Palmieri G, Romano G, **Esposito T**, Cappa V, Casamassimi A, Campanile C, Kere J, Schlessinger D, D'Urso M. Organization and molecular genetic analysis of a YAC contig spanning the region between DXS15 locus and Factor VIII gene. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVIII :157-158,1992.
04. Palmieri G, Romano G, Cappa V, Ciccodicola A, Casamassimi A, Miano MG, **Esposito T**, Montanaro V, Zollo M, Pettersson U, Schlessinger D, D'Urso M. Assembly of a YAC contig spanning 1.6 Mb of Xq28 DNA around the DXS304 locus. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVII :391-392,1991.
03. Palmieri G, Romano G, Cappa V, Ciccodicola A, Casamassimi A, Miano MG, **Esposito T**, Montanaro V, Zollo M, Ballabio A, Di Natale P, Schlessinger D, D'Urso M. Organization of a 1.2 Mb YAC contig spanning the entire iduronate sulfatase gene. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVII :389-390,1991.
02. Ciccodicola A, Casamassimi A, Miano MG, Palmieri G, Romano G, Cappa V, **Esposito T**, Montanaro V, Zollo M, Cinti C, Maraldi NM, Vitale M, Kere J, Schlessinger D, D'Urso M. X-Chromosome STSs: a tool for mapping the human X chromosome. Atti Ass. Genet. Ital. Vol. XXXVII :361-362 ,1991.
01. Palmieri G, Ciccodicola A, Romano G, Cappa V, Casamassimi A, Miano MG, **Esposito T**, Montanaro V, Zollo M, Schlessinger D, D'Urso M. Organizzazione di una mappa fisica della regione Xq28 mediante cromosomi artificiali di lievito. Atti SIBBM :177-178,1991.

Napoli 28-07-2023