

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" |
| Indirizzo | Via Pietro Castellino 111-80131 Napoli |
| E-mail | teresa.esposito@igb.cnr.it |

http://www.igb.cnr.it/index.php?id=90&staff_detail=espositot
ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-7879-8441>

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

- **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** 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-Investigatore 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-Investigatore del Progetto Telethon GGP07170 “Genetics of Cerebral Cavernous Malformations: identification of responsible genes”.
- **2007** Co-Investigatore 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 familial migraine.
- **2005-2006** Co-Investigatore 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-Investigatore 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-Investigatore 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-Investigatore 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-Investigatore 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-Investigatore 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. Tesista: Immacolata Damiano.
- ❖ 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. Tesista: Ilaria Di Lorenzo.
- ❖ 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. Tesista: Stefano Navarro.
- ❖ 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. Tesista: Alfonsina Tirozzi.
- ❖ 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. Tesista: Giovanni de Stefano
- ❖ 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. Tesista: Filomena Napolitano.

- ❖ 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. Tesista: Valentina D'Alessio.
- ❖ Titolo: Ruolo dei recettori ionotropici del glutammato nell'emicrania 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). Tesista: Daniela Formicola
- ❖ 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) Tesista: Sara Magliocca
- ❖ 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. Tesista: Riccardo Chimienti
- ❖ 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. Tesista: Daniela Formicola
- ❖ Titolo: Definizione molecolare della regione del cromosoma X associata ad Emicrania 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. Tesista: Andrea Aloia

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. Dottoranda Alfonsina Tirozzi.
- ❖ 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. Dottoranda Filomena Napolitano.
- ❖ 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. Dottoranda Daniela Formicola

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

86 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, Ianiro 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). <https://doi.org/10.1007/s12035-022-03203-9>. IF 2021 5.68. * Corresponding.
86. Stanzione 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, Natile 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, Natile 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 (Kenwick 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, Kenwick 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, Kenwick 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 Kenwick 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, Kenwick 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. Mazzarella 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.

Napoli 28-03-2023

Firma

Teresa Esposito