

Curriculum Vitae and Studiorum Dr.ssa Emanuela Scarano

Curriculum Vitae

La sottoscritta Emanuela Scarano, consapevole delle conseguenze penali in caso di dichiarazioni mendaci, sotto la propria personale responsabilità, dichiara che quanto indicato nel curriculum formativo e professionale corrisponde a verità



Nome Cognome

Emanuela Scarano

Data e luogo di nascita

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Cittadinanza

Italiana

Stato civile

Posizione attuale e responsabilità

Responsabile

SS-UO Malattie Rare Congenito-Malformative, U.O.Pediatria-Prof. Pession, Policlinico S.Orsola, Università di Bologna.

Professore a Contratto della Scuola di Specialità in Pediatria, Università degli Studi di Bologna dal 2012 al 2019.

Dirigente Medico I livello, U.O. Pediatria-Prof Pession.

Nome e indirizzo datore di lavoro

Policlinico S.Orsola, Via Albertoni, 40138, Bologna.

Principali competenze professionali possedute

Pediatra esperto in Sindromologia, Genetica Clinica ed Endocrinologia

Principali attività e responsabilità

Referente

Ambulatorio Malattie Rare, Programma 'Endocrinologia Pediatrica e Malattie Rare, U.O. di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico Universitario-Ospedaliero S.Orsola-Malpighi, Università di Bologna

Responsabile

SS-UO Malattie Rare Congenito-Malformative, U.O.Pediatria-Prof. Pession, Policlinico S.Orsola, Università di Bologna.

Istruzione e formazione	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Diploma di Maturità Scientifica, Liceo "E.Fermi" di San Marco in Lamis (FG) con voti 60/60. ➤ Laurea in Medicina e Chirurgia con voti 110/110 e lode presso l'Università degli Studi di Bologna (ottobre 1991). ➤ Esame di Stato per Abilitazione alla professione a medico-chirurgo con voti 110/110 (II sessione 1991). ➤ Tirocinio pratico ospedaliero di 1 anno nel 1991-1992. ➤ Prima classificata negli esami di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Pediatria nel 1992 ➤ Specializzazione in Pediatria con 70/70 e lode (novembre 1996) presso la Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Bologna con tesi sperimentale dal titolo "Funzionalità tiroidea e sindrome di Turner". ➤ Dal 15/04/1997 al 30/06/1997 Borsa di studio : "Miglioramento dell'assistenza al bambino ricoverato con un nuovo modello di organizzazione infermieristica- Monitoraggio di pazienti affetti da patologie endocrinologiche croniche seguiti in regime di D.H. con aggiornamento ed archiviazione dei dati". Divisione di Pediatria Ospedale Infermi di Rimini 				
	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Dottorato di Ricerca in Fisiopatologia dello Sviluppo Sessuale c/o l'Università di Bologna conseguito nell'aprile 2000 con dissertazione finale dal titolo "Genetica non usuale del deficit di 21-idrossilasi. I rapporti con la clinica." 				
Ordini di appartenenza	<ul style="list-style-type: none"> • Iscritta all'Albo dei Medici Chirurghi al numero 12810 dal 9/3/1992 				
Attività assistenziali precedenti	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Dal 1/07/1997 al 30/11/1997 Dirigente I Livello- Pediatria Divisione di Pediatria Ospedale Infermi di Rimini. ✓ dal 25/01/1999 al 15/5/2002. Dirigente medico I livello-Pediatria a tempo indeterminato, U.O.Pediatria, Ospedale Civile di Porretta Terme ✓ Dal 16/5/2002 al marzo 2004 Dirigente medico I livello-Pediatria a tempo indeterminato, U.O.Pediatria, Ospedale civile di Porretta Terme in comando c/o Ambulatorio Malattie Rare ed Auxologia dell'UO Pediatria-Cicognani, Azienda Ospedaliero-Universitaria S.Orsola-Malpighi, Bologna ✓ Dal marzo 2004 a tutt'oggi Dirigente I livello a tempo pieno e indeterminato, Ambulatorio Malattie Rare ed Auxologia dell'UO Pediatria prima diretta dal Prof. Alessandro Cicognani e successivamente dal Prof. Andrea Pession 				
Madrelingua(e)	Italiano				
Altra(e) lingua(e)	Inglese:				
Autovalutazione	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
	Sufficiente	Buono	Sufficiente	Sufficiente	Buono
Altra(e) lingua(e)	Francese:				
Autovalutazione	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
	Buono	Buono	Sufficiente	Sufficiente	Buono

	Spagnolo:				
	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale produzione orale		
	Sufficiente	Sufficiente	Sufficiente	Sufficiente	Sufficiente
Capacità e competenze organizzative	Buono				
Capacità e competenze personali <i>Acquisite nel corso della vita ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Utilizzo dei programmi Office (Word, Excell, Power Point) • Uso della strumentazione specifica utilizzata per effettuare misurazioni auxo-antropometriche • Utilizzo dei programmi di diagnostica computerizzata per le Malattie Rare (OMIM; PubMed; London Dysmorphology; Possum; Ossum; Face2Gene) 				
Attività Didattica	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Svolge attività didattica dal 2012 come Professore a Contratto c/o la Scuola di Specializzazione di Pediatria con un insegnamento su Informatica Applicata alla Pediatria (nella diagnostica delle MR congenito-malformative). ▪ Attività di tutoraggio di studenti della scuola di Medicina e Chirurgia ▪ Attività di tutoraggio per gli specializzandi della scuola di Specialità in Pediatria e in Genetica Clinica 				
Attività Scientifica	<ul style="list-style-type: none"> • Dal 1991 svolge con regolarità attività scientifica e di ricerca presso l'Istituto di Clinica Pediatrica ed ora presso il Dipartimento della Salute della Donna, del Bambino e delle Malattie Urologiche, dove si è occupata di Auxo-Antropometria, Sindromologia e Genetica Clinica sotto la guida della prof.ssa Laura Mazzanti. 				
Attività Scientifica	<ul style="list-style-type: none"> • La Dismorfologia e la Genetica Clinica rappresentano il suo precipuo campo di interesse scientifico. La sempre maggiore competenza ha contribuito allo sviluppo dell'Ambulatorio di Sindromologia e Malattie Rare, con un costante aumento del numero dei pazienti provenienti non solo dal territorio regionale, ma anche dal territorio nazionale. • Con la Prof.ssa Laura Mazzanti ha partecipato all'identificazione di una nuova forma sindromica. • L'Ambulatorio di Auxologia, in cui ha svolto attività assistenziale e di ricerca è stato denominato 'Ambulatorio di Malattie Rare, Sindromologia ed Auxologia', e nel dicembre 2010 riconosciuto come Centro Hub Regionale Emilia-Romagna per le Malattie Rare Pediatriche. Nel tempo in collegamento con l'ambulatorio è stata strutturata una rete assistenziale multidisciplinare, costituita da numerosi specialisti nelle diverse branche, per la maggior parte presenti nell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, nella Azienda USL Città di Bologna, Ospedale Bellaria, negli Istituti Ortopedici Rizzoli. • L'Ambulatorio Malattie Rare, Sindromologia ed Auxologia è peraltro parte integrante del centro Hub per le Malattie Rare Scheletriche, Istituti Ortopedici Rizzoli. • L'attuale attività di ricerca è volta allo studio dei soggetti in età evolutiva affetti da sindromi malformative e cromosomiche, in particolare ai soggetti con sindrome di Turner, Sindrome di Noonan, ma anche condizioni sindromiche più rare valutandone i diversi aspetti: genetico, auxologico-antropometrico, endocrinologico, psicologico e sociale. • Coordinatore Gruppo di Studio sulla Sindrome di Turner della SIEDP nel biennio 2009-2011. 				

<p>Attività Scientifica</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Studi Multicentrici cui ha partecipato attivamente: <p>Final height of patients with Turner's syndrome treated with growth hormone (GH): indications for GH therapy alone at high doses and late estrogen therapy. (J Clin Endocrinol Metab. 1999)</p> <p>Italian Turner Syndrome Study: cardiac function and complication (Optimizing health care for Turner Patients in the 21st Century, P. Saenger and AM Pasquino Editors, Elsevier Science, 2000)</p> <p>Hearing loss in Turner syndrome: results of a multicentric study. (J. Endocrinol. Invest. 2008).</p> <p>Epidemiology, presentation and long-term evolution of Graves' disease in children, adolescents and young adults with Turner syndrome. (Horm Res Paediatr. 2014)</p> <p>The association with Turner syndrome significantly affects the course of Hashimoto's thyroiditis in children, irrespective of karyotype. (Endocrine. 2015)</p> <p>Disorders of glucose metabolism in Prader-Willi syndrome: (Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2016)</p> <p>The empowerment of translational research: lessons from laminopathies. (Orphanet J Rare Dis. 2012).</p> <p>Rewue sulle Laminopatie (Cell Health and Cytoskeleton 2016)</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Stesura Linee Guida SIEDP per le pazienti con sindrome di Turner ▪ Stesura Raccomandazioni Cliniche SIEDP per i pazienti con Sindrome di Prader Willi (Nuova Edizione, 2017) ▪ PDTA regionale sulle fragilità ossee (osteogenesi imperfetta) ▪ PDTA regionale sulla Sindrome di Noonan e sulla Rasopatie ▪ PDTA regionale sulla Sindrome di Turner (in corso di completamento) <p>Ha partecipato alla descrizione della <i>Sindrome Noonan-like and LAH</i> descritta nel 2003 (Mazzanti et al. 2003, Am. J. Med. Genet. 118 :279-286) [OMIM 607721] e riconosciuta essere una condizione geneticamente omogenea e distinta, causata da una specifica mutazione del gene SHOC2</p> <p>Adattamento dalla versione francese delle Linee Guida sulla Sindrome di Smith Magenis pubblicate online su Orphanet</p>
------------------------------------	--

Riviste internazionali

- 1) Pirazzoli P, Mazzanti L, Bergamaschi R, Perri A, **Scarano E**, Nanni S, Zucchini S, Gualandi S, Cicognani A, Cacciari E. Reduced spontaneous growth hormone secretion in patients with Turner's syndrome. *Acta Paediatr.* 1999 Jun;88(6):610-3. PMID: 10419243
- 2) Mazzanti L, Cacciari E, Bergamaschi R, Tassinari D, Magnani C, Perri A, **Scarano E**, Pluchinotta V. Pelvic ultrasonography in patients with Turner syndrome: age-related findings in different karyotypes. *J Pediatr.* 1997 Jul;131(1 Pt 1):135-40. PMID: 9255205
- 3) Cacciari E, Mazzanti L. and The Italian Study Group for Turner Syndrome: Bergamaschi R, Perri A, **Scarano E**, Chiumello G, Guarnieri MP, Rigon F, Licursi A, Pasquino AM, Pucarelli I, Di Maio S, Salerno M, Severi F, Larizza D, Prisco F, Bernasconi S, Buzi F, Matarazzo P, Cavallo L, Saggese G, Tonini G, Ragusa MC, Sposito M, Gabrielli O, De Matteis F, Benso L, Boscherini B, Radetti G, La Cauza C, De Luca F, Borrelli P, Morabito F, Bona G. Final height of patients with Turner's syndrome treated with growth hormone (GH): indications for GH therapy alone at high doses and late estrogen therapy. Italian Study Group for Turner Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 1999 Dec;84(12):4510-5. PMID: 10599710.
- 4) Mazzanti L, Caudarella R, Bergamaschi R, Buffa A, **Scarano E**, Perri A, Masi A, Zanzani B, Cacciari E. Bone mineral metabolism in patients with Turner's syndrome treated with GH and estrogen, cross sectional and longitudinal data. *Ital J Mineral Electrolyte Metab.* 2000;14:1-4.
- 5) Mazzanti L, Cacciari E, Cicognani A, Bergamaschi R, **Scarano E**, Forabosco A. Noonan-like syndrome with loose anagen hair: a new syndrome? *Am. J. Med. Genet. A.* 2003; 118(A):279-86.
- 6) Zucchini S, **Scarano E**, Baldazzi L, Mazzanti L, Pirazzoli P, Cacciari E. Final height in a patient with Laron syndrome after long-term therapy with rhIGF-1 and short-term therapy with LHRH-analogue and oxandrolone during puberty. *J. Endocrinol. Invest.* 2005; 28(3):274-9.
- 7) Mazzanti L, Cicognani A, Baldazzi L, Bergamaschi R, **Scarano E**, Strocchi S, Nicoletti A, Mencarelli F, Pittalis M, Forabosco A, Cacciari E. Gonadoblastoma in Turner syndrome and Y-chromosome-derived material. *Am. J. Med. Genet. A.* 2005; 135(2):150-4.
- 8) Bergamaschi R, Bergonzoni C, Mazzanti L, **Scarano E**, Mencarelli F, Messina F, Rosano M, Iughetti L, Cicognani A. Hearing loss in Turner syndrome: results of a multicentric study. *J. Endocrinol. Invest.* 2008; 31(9):779-83.
- 9) Graziano C, D'Elia AV, Mazzanti L, Moscano F, Guidelli Guidi S, **Scarano E**, Turchetti D, Franzoni E, Romeo G, Damante G, Seri M. A de novo nonsense mutation of PAX6 gene in a patient with aniridia, ataxia, and mental retardation. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(15):1802-5.
- 10) Prandstraller D, Mazzanti L, Lovato L, Tamburrino F, **Scarano E**, Cicognani A, Fattori R, Picchio FM. Correlation of phenotype and genotype in relation to morphology remodelling of the aortic root in patients with Turner's syndrome. *Cardiol Young.* 2009; 19(3): 264-71.
- 11) Mazzanti L, Tamburrino F, Bergamaschi R, **Scarano E**, Montanari F, Torella M, Ballarini E, Cicognani A. *Endocr Dev.* 2009;14:114-34. Developmental syndrome: growth hormone deficiency and treatment.
- 12) Mazzanti L, Matteucci C, **Scarano E**, Tamburrino F, Ragni MC, Cicognani A. Auxological and anthropometric evaluation in skeletal dysplasias. *J Endocrinol Invest.* 2010 Jun;33(6 Suppl):19-25
- 13) Cenni V, Capanni C, Columbaro M, Ortolani M, D'Apice MR, Novelli G, Fini M, Marmiroli S, **Scarano E**, Maraldi NM, Squarzone S, Prencipe S, Lattanzi G. Autophagic degradation of farnesylated prelamin A as a therapeutic approach to lamin-linked progeria. *Eur J. Histochem.* 2011 Oct 19;55(4):e36.doi: 10.4081/ejh.2011.e36.
- 14) Benedetti S, Bernasconi P, Bertini E, Biagini E, Boriani G, Capanni C, Carboni N, Cenacchi G, Columbaro M, D'Adamo M, D'Amico A, D'Apice MR, Fontana M, Gambineri A, Lattanzi G, Liguori R, Maraldi NM, Mazzanti L, Mercuri E, Mongini T, Morandi LO, Neri I, Nigro G, Novelli G, Ortolani M, Pasquali R, Pini A, Petrini S, Politano L, Previtali S, Pucci L, Rapezzi C, Ricci G, Rodolico C, Sbraccia P, **Scarano E**, Siciliano G, Squarzone S, Toscano A, Vercelli L, Ziacchi M. The empowerment of translational research: lessons from laminopathies. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Jun 12;7:37
- 15) L. Mazzanti, L. Lovato, D. Prandstraller, **E. Scarano**, F. Tamburrino, F. Montanari, G. G. Mineo, A. Perri, B. Vestrucci, A. Giardini. Turner Syndrome Strategies to Improve Care Outcomes - Cardiac Evaluation Using New Imaging Techniques 2012 *Pediatric Endocrinology Reviews*, Vol 9, Supplement 1, 1-10

- 16) L. Mazzanti, F. Tamburrino, **E. Scarano**, A. Perri, B. Vestrucci, M. Guidetti, C. Rossi, M. Tartaglia. GH Therapy and First Final Height Data in Noonan-Like Syndrome With Loose Anagen Hair (Mazzanti Syndrome) 2013 Am J Med Genet Part A 9999:1-6. IF 2.159
- 17) Valenzise M, Aversa T, Corrias A, Mazzanti L, Cappa M, Ubertini G, **Scarano E**, Mussa A, Messina MF, De Luca F, Wasniewska M. Epidemiology, presentation and long-term evolution of Graves' disease in children, adolescents and young adults with Turner syndrome. *Horm Res Paediatr.* 2014;81(4):245-50. doi: 10.1159/000357130. Epub 2014 Jan 31.
- 18) Aversa T, Messina MF, Mazzanti L, Salerno M, Mussa A, Faienza MF, **Scarano E**, De Luca F, Wasniewska M.T The association with Turner syndrome significantly affects the course of Hashimoto's thyroiditis in children, irrespective of karyotype. *Endocrine.* 2015 Dec;50(3):777-82. doi: 10.1007/s12020-014-0513-6.
- 19) Lattanzi G, Benedetti S, D'Apice MR, Maggi L, Carboni N, **Scarano E**, Politano L. Emerging perspectives on laminopathies. *Cell Health and Cytoskeleton* 2016;8:25-35.
- 20) F. Tamburrino, D. Gibertoni, C. Rossi, **E. Scarano**, A. Perri, F. Montanari, M.P. Fantini, A. Pession, M. Tartaglia, L. Mazzanti Response to Long-Term Growth Hormone Therapy in Patients affected by RASopathies and Growth Hormone Deficiency: Patterns of Growth, Puberty and Final Height Data. 2015. Am J Med Genet Part A IF 2.159
- 21) G. Negri, P. Magini, D. Milani, P. Colapietro, D. Rusconi, **E. Scarano**, MT. Bonati, M. Priolo, M. Crippa, L. Mazzanti, A. Wischmeijer, F. Tamburrino, T. Pippucci, P. Finelli, L. Larizza, C. Gervasini. From whole gene deletion to point mutations of EP300 positive. Rubinstein-Taybi patients: new insights into the mutational spectrum and peculiar clinical hallmarks. *Human Mutation.* 2016 Feb;37(2):175-83 IF 5.34.
- 22) Fintini D, Grugni G, Bocchini S, Brufani C, Di Candia S, Corrias A, Delvecchio M, Salvatoni A, Ragusa L, Greggio N, Franzese A, **Scarano E**, Trifirò G, Mazzanti L, Chiumello G, Cappa M, Crinò A; Genetic Obesity Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED). Disorders of glucose metabolism in Prader-Willi syndrome: Results of a multicenter Italian cohort study. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2016 Sep;26(9):842-7. doi:10.1016/j.numecd.2016.05.010.
- 23) Ibarra-Gasparini D, Altieri P, **Scarano E**, Perri A, Morselli-Labate AM, Pagotto U, Mazzanti L, Pasquali R, Gambineri A. New insights on diabetes in Turner syndrome: results from an observational study in adulthood. *Endocrine.* 2018 Mar;59(3):651-660. doi: 10.1007/s12020-017-1336-z. Epub 2017 Jun 7. PMID: 28593616
- 24) Mattioli E, Andrenacci D, Garofalo C, Prencipe S, Scotlandi K, Remondini D, Gentilini D, Di Blasio AM, Valente S, **Scarano E**, Cicchilitti L, Piaggio G, Mai A, Lattanzi G. Altered modulation of Lamin A/C-HDAC2 interaction and p21 expression during oxidative stress response in HGPS, *Aging Cell* 2018 Aug 15:e12824. doi: 10.1111/accel.12824.
- 25) **Scarano E**, Tassone M, Graziano, C, Gibertoni D, Tamburrino F, Perri A, Gnazzo, M., Severi G, Lepri F, Mazzanti L. Novel mutations and unreported clinical features in KBG syndrome. *Mol Syndromol* 2019;10:130-138
- 26) Severi G, Bonora E, Perri A, **Scarano E**, Mazzanti L, Isidori F, Zuntini R, Menabò S, Graziano C. *HDAC8* Loss of Function and *SHOX* Haploinsufficiency: Two Independent Genetic Defects Responsible for a Complex Phenotype. *Cytogenet Genome Res*, Published online: March 26, 2019, DOI: 10.1159/000499174
- 27) Magini P, **Scarano E**, Donati I, Sensi A, Mazzanti L, Perri A, Tamburrino F, Mongelli P, Percesepe A, Visconti P, Parmeggiani A, Seri M, Graziano C. Challenges in the clinical interpretation of small de novo copy number variants in neurodevelopmental disorders. *Gene* 2019;706:162-171.
- 28) Marbach F, Rustad CF, Riess A, Đukić D, Hsieh TC, Jobani I, Prescott T, Bevot A, Erger F, Houge G, Redfors M, Altmueller J, Stokowy T, Gilissen C, Kubisch C, **Scarano E**, Mazzanti L, Fiskerstrand T, Krawitz PM, Lessel D, Netzer C. The Discovery of a LEMD2-Associated Nuclear Envelopathy with Early Progeroid Appearance. Suggests Advanced Applications for AI-Driven Facial Phenotyping. *Am J Hum Genet.* 2019 Apr 4;104(4):749-757. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.02.021.

- 29) Ivanovski I, Djuric O, Broccoli S, Caraffi SG, Accorsi P, Adam MP, Avela K, Badura-Stronka M, Bayat A, Clayton-Smith J, Cocco I, Cordelli DM, Cuturilo G, Di Pisa V, Dupont Garcia J, Gastaldi R, Giordano L, Guala A, Hoei-Hansen C, Inaba M, Iodice A, Nielsen JEK, Kuburovic V, Lazalde-Medina B, Malbora B, Mizuno S, Moldovan O, Møller RS, Muschke P, Otelli V, Pantaleoni C, Piscopo C, Poch-Olive ML, Prpic I, Marín Reina P, Raviglione F, Ricci E, **Scarano E**, Simonte G, Smigiel R, Tanteles G, Tarani L, Trimouille A, Valera ET, Schrier Vergano S, Writzl K, Callewaert B, Savasta S, Street ME, Iughetti L, Bernasconi S, Giorgi Rossi P, Garavelli L. Mowat-Wilson syndrome: growth charts. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Jun 15;15(1):151. doi: 10.1186/s13023-020-01418-4. PMID: 32539836 .
- 30) Krab LC, Marcos-Alcalde I, Assaf M, Balasubramanian M, Andersen JB, Bisgaard AM, Fitzpatrick DR, Gudmundsson S, Huisman SA, Kalayci T, Maas SM, Martinez F, McKee S, Menke LA, Mulder PA, Murch OD, Parker M, Pie J, Ramos FJ, Rieubland C, Rosenfeld Mokry JA, **Scarano E**, Shinawi M, Gómez-Puertas P, Tümer Z, Hennekam RC. Delineation of phenotypes and genotypes related to cohesin structural protein RAD21. *Hum Genet.* 2020 May;139(5):575-592. doi: 10.1007/s00439-020-02138-2. Epub 2020 Mar 19. PMID: 32193685
- 31) Botto LD, Meeths M, Campos-Xavier B, Bergamaschi R, Mazzanti L, **Scarano E**, Finocchi A, Cancrini C, Zirn B, Kühnle I, Kramm CM, Alanay Y, Jones WD, Irving M, Sabir A, Henter JI, Borgström B, Nordgren A, Hammarsjö A, Putti C, Mozzato C, Zuccarello D, Nishimura G, Bonafè L, Grigelioniene G, Unger S, Superti-Furga A. Chondrodysplasia and growth failure in children after early hematopoietic stem cell transplantation for non-oncologic disorders .. *Am J Med Genet A.* 2021 Feb;185(2):517-527. doi: 10.1002/ajmg.a.62021. Epub 2021 Jan 4. PMID: 33398909
- 32) Lisowski C, Chune V, Pantaleoni F, De Luca A, Capri Y, Brinkmann J, Lepri F, Daniele P, Leenders E, Mazzanti L, **Scarano E**, Radio FC, Kutsche K, Kuechler A, Gérard M, Ranguin K, Legendre M, Vial Y, van der Burgt I, Rinne T, Andreucci E, Mastromoro G, Digilio MC, Cave H, Tartaglia M, Zenker M. Variants of SOS2 are a rare cause of Noonan syndrome with particular predisposition for lymphatic complications. *Eur J Hum Genet.* 2021 Jan;29(1):51-60. doi: 10.1038/s41431-020-00708-6. Epub 2020 Aug 12. PMID: 32788663
- 33) Di Fede E, Massa V, Augello B, Squeo G, **Scarano E**, Perri AM, Fischetto R, Causio FA, Zampino G, Piccione M, Curridori E, Mazza T, Castellana S, Larizza L, Ghelma F, Colombo EA, Gandini MC, Castori M, Merla G, Milani D, Gervasini C. Expanding the phenotype associated to KMT2A variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes. *Eur J Hum Genet.* 2021 Jan;29(1):88-98. doi: 10.1038/s41431-020-0679-8. Epub 2020 Jul 8. PMID: 32641752 Free PMC article. DOI: [10.1038/s41431-020-0679-8](https://doi.org/10.1038/s41431-020-0679-8)
- 34) Muscogiuri G, Barrea L, Faggiano F, Maiorino MI, Parrillo M, Pugliese G, Ruggeri RM, Scarano E, Savastano S, Colao A Obesity in Prader-Willi syndrome: physiopathological mechanisms, nutritional and pharmacological approaches. *RESTARE. J Endocrinol Invest.* 2021 Oct;44(10):2057-2070. doi: 10.1007/s40618-021-01574-9. Epub 2021 Apr 23. PMID: 33891302
- 35) Libraro A, D'Ascanio V, Cappa M, Chiarito M, Digilio MC, Einaudi S, Grandone A, Maghnie M, Mazzanti L, Mussa A, Patti G, Scarano E, Spinuzza A, Vannelli S, Wasniewska MG, Ferrero GB, Faienza MF. Growth in Children With Noonan Syndrome and Effects of Growth Hormone Treatment on Adult Height. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2021 Dec 22;12:761171. doi: 10.3389/fendo.2021.761171. eCollection 2021. PMID: 35002956
- 36) Tamburrino F, Scarano E, Schiavariello C, Perri A, Pession A, Mazzanti L. Endocrinological manifestations in RASopathies. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022 Dec;190(4):471-477. doi: 10.1002/ajmg.c.32013. Epub 2022 Nov 19. PMID: 36401574
- 37) Amenta S, Frangella S, Marangi G, Lattante S, Ricciardi S, Doronzio PN, Orteschi D, Veredice C, Contaldo I, Zampino G, Gentile M, Scarano E, Graziano C, Zollino M. Adult phenotype in Koolen-de Vries/[KANSL1](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.32013) haploinsufficiency syndrome. *J Med Genet.* 2022 Feb;59(2):189-195. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107225. Epub 2020 Dec 24. PMID: 33361104.
- 38) Innella G, Scarano E, Palumbo P, Carella M, Severi G. New clinical features in an adult patient with Skraban-Deardorff syndrome. *Am J Med Genet A.* 2023 Jan;191(1):306-309. doi: 10.1002/ajmg.a.63012. Epub 2022 Oct 21. PMID: 36269129

Vertical line on the left side of the page.

	<p>39) Gambineri A, Scarano E, Rucci P, Perri A, Tamburrino F, Altieri P, Corzani F, Cecchetti C, Dionese P, Belardinelli E, Ibarra-Gasparini D, Menabò S, Vicennati V, Repaci A, di Dalmazi G, Pelusi C, Zavatta G, Viridi A, Neri I, Fanelli F, Mazzanti L, Pagotto U. New insights into the comorbid conditions of Turner syndrome: results from a long-term monocentric cohort study. <i>J Endocrinol Invest</i>. 2022. Dec;45(12):2247-2256. doi: 10.1007/s40618-022-01853-z. Epub 2022 Jul 30. PMID: 35907176</p> <p>40) Innoceta AM, Olivucci G, Parmeggiani G, Scarano E, Pragliola A, Graziano C. Chromosomal Microarray Analysis Identifies a Novel SALL1 Deletion, Supporting the Association of Haploinsufficiency with a Mild Phenotype of Townes-Brocks Syndrome. <i>Genes (Basel)</i>. 2023 Jan 19;14(2):258. doi: 10.3390/genes14020258. PMID: 36833185</p> <p>41) Salvatore M, Torreri P, Grugni G, Rocchetti A, Maghnie M, Patti G, Crinò A, Elia M, Greco D, Romano C, Franzese A, Mozzillo E, Colao A, Pugliese G, Pagotto U, Lo Preiato V, Scarano E, Schiavariello C, Tornese G, Fintini D, Bocchini S, Osimani S, De Sanctis L, Sacco M, Rutigliano I, Delvecchio M, Faienza MF, Wasniewska M, Corica D, Stagi S, Guazzarotti L, Maffei P, Dassie F, Taruscio D. The Italian registry for patients with Prader-Willi syndrome. <i>Orphanet J Rare Dis</i>. 2023 Feb 15;18(1):28. doi: 10.1186/s13023-023-02633-5. PMID: 36793093</p> <p>42) Tamburrino F, Mazzanti L, Scarano E, Gibertoni D, Sirolli M, Zioutas M, Schiavariello C, Perri A, Mantovani A, Rossi C, Tartaglia M, Pession A. Lipid profile in Noonan syndrome and related disorders: trend by age, sex and genotype. <i>Front Endocrinol (Lausanne)</i>. 2023 Jul 31;14:1209339. doi: 10.3389/fendo.2023.1209339. eCollection 2023. PMID: 37588986</p> <p>43) Bruzzi P, Vannelli S, Scarano E, Di Iorgi N, Parpagnoli M, Salerno M, Pitea M, Elisabeth Street M, Secco A, Andrea Trettene A, Wasniewska M, Corciulo N, Tornese G, Felicia Faienza M, Delvecchio M, Filomena Madeo S, Iughetti L. Real-life long-term efficacy and safety of recombinant human growth hormone therapy in children with short stature homeobox-containing deficiency. <i>Endocr Connect</i>. 2023 Jun 8;12(7):e220402. doi: 10.1530/EC-22-0402. Print 2023 Jul 1. PMID: 37014306.</p> <p>44) Buijse N, Jansen FE, Ockeloen CW, van Kempen MJA, Zeidler S, Willemsen MH, Scarano E, Monticone S, Zonneveld-Huijssoon E, Low KJ, Bayat A, Sisodiya SM, Samanta D, Lesca G, de Jong D, Giltay JC, Verbeek NE, Kleefstra T, Brilstra EH, Vlaskamp DRM. Epilepsy is an important feature of KBG syndrome associated with poorer developmental outcome. <i>Epilepsia Open</i>. 2023 Jul 27. doi: 10.1002/epi4.12799. Online ahead of print. PMID: 37501353</p>
<p>Riviste nazionali</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. L.Mazzanti, R.Bergamaschi, C.Magnani, D.Pasini, M. Poli, M.Desiderio, A.Perri, E.Scarano, E.Tzsingos, E.Cacciari. Il trattamento della bassa statura nella Sindrome di Turner. <i>Acta Paediatr.Lat</i>.1994;47(2):91-97. 2. L. Mazzanti, M. Torella, F. Montanari, E. Ballarini, M. C. Ragni, F. Tamburrino, E. Scarano Approccio multispecialistico e follow-up. <i>Sindrome di Noonan 2009 Nest vol. 4</i>, pp. 11-18 3. L. Mazzanti, F. Tamburrino, E. Scarano, F. Montanari, E. Ballarini, M. C. Ragni. <i>Sindrome di Turner e terapia con GH 2010 Hippocrates</i> <p>L. Mazzanti, E. Scarano, M. Torella, F. Tamburrino, A. Perri, F. Montanari, M. C. Ragni, E. Ballarini, B. Vestrucci . <i>Le malattie rare e la bassa statura 2011 Supplemento alla rivista Promoting Growth, anno 1 , numero 2</i></p>

<p>Capitoli di libri</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Handbook of Growth and Growth Monitoring in Health and disease. Bergamschi R, Bergonzoni C, Mazzanti L, Scarano E, (...), Iughetti L, Cicognani A. Hearing growth defects in Turner Syndrome. pp1437-1444. • Collana monografica, Direttore Scientifico Giovanni Corsello. Le sindromi malformative: una guida per il pediatra. A cura di A.Selicorni, G.Zampino, G.Scarano. Emanuela Scarano e Laura Mazzanti: La sindrome di Turner. Pacini Editore Medicina, 2014. • Collana monografica, Direttore Scientifico Giovanni Corsello. Le sindromi malformative: una guida per il pediatra. A cura di A.Selicorni, G.Zampino, G.Scarano. Emanuela Scarano e Laura Mazzanti: La sindrome di Turner. Pacini Editore Medicina, 2017 <p>"Genetic Syndromes: A Comprehensive Reference Guide", chapter "KBS Syndrome (KBS)". Emanuela Scarano, Federica Tamburrino, Claudio Graziano, Annamaria Perri, Giulia Severi, Margherita Costa, Laura Mazzanti. <i>In press</i></p>
<p>Altra produzione scientifica</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Mazzanti L, Tamburrino F, Scarano E. RASopatie: diagnosi, clinica e terapia. 2013. PROSE-Problem Solving in Endocrinologia
	<ul style="list-style-type: none"> • Regolare partecipazione a Corsi di Aggiornamento Nazionali ed Internazionali sulle Malattie Rare
	<ul style="list-style-type: none"> • Ha partecipato come relatore e moderatore a Congressi Nazionali ed Internazionali di Endocrinologia Pediatrica, Pediatria e Genetica Medica.
	<ul style="list-style-type: none"> • Ha fatto parte della Segreteria scientifica ed organizzativa di Congressi Nazionali
<p>Reviewer</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Ha svolto ruolo di Referee per pubblicazioni scientifiche che vedono congiunti temi di sindromologia e di auxo-endocrinologia per European Journal of Pediatrics,
<p>Socio di Società Scientifiche</p>	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Socio ordinario Società Scientifiche Italiane <ul style="list-style-type: none"> ▪ Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP) ▪ SIMGEPED
<p>Gruppi di Studio e Network</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Membro del Network Italiano Laminopatie • Membro del Gruppo di Studio Sindrome di Turner della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica • Membro del Gruppo di Studio Obesità Genetiche della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica • Membro del Gruppo di Studio Gsalfa della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica • Membro del Gruppo di Studio Fisopatologia dei Processi di Accrescimento e Pubertà della Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica • Coordinatore del Gruppo di Studio Sindrome di Turner nel biennio 2009-2011

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali (facoltativo)".

Bologna, 22/8/2023 Firma