



## Curriculum Vitae Europass



P.G. 19784  
del 13/06/2013

### Informazioni personali

**Nome / Cognome** Livia Garavelli  
**Indirizzo** Via Ludovico Ariosto 2, 42100 Reggio Emilia, Italy  
**Telefono** 0039 0522 296244 / 295463 / 296531 **Cellulare:** 333 7837831  
**Fax** 0039 0522 296266 / 295934  
**E-mail** [garavelli.livia@asmn.re.it](mailto:garavelli.livia@asmn.re.it)  
**Cittadinanza** Italiana  
**Data di nascita** 20/02/1955  
**Sesso** Femminile

**Occupazione desiderata/Settore professionale** **Medico pediatra genetista clinico**

### Esperienza professionale

<b>Date</b>	01/01/2007 → tutt'oggi
<b>Lavoro o posizione ricoperti</b>	Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
<b>Principali attività e responsabilità</b>	Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico
<b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b>	Arcispedale Santa Maria Nuova IRCCS, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
<b>Tipo di attività o settore</b>	Sanità e Assistenza Sociale
<b>Date</b>	01/01/2005 → 31/12/2006
<b>Lavoro o posizione ricoperti</b>	Responsabile di Struttura Semplice di Genetica Clinica e Day-Hospital, Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
<b>Principali attività e responsabilità</b>	Responsabile di Struttura Semplice di Genetica Clinica, con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito della Struttura Complessa di Pediatria..
<b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b>	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
<b>Tipo di attività o settore</b>	Sanità e Assistenza Sociale

Date	25/11/2002→31/12/2006
Lavoro o posizione ricoperti	Vicedirettore Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Vicedirettore Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2002→31/12/2004
Lavoro o posizione ricoperti	Responsabile di Alta Specializzazione in Genetica Medica, Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Responsabile di Alta Specializzazione in Genetica Medica, con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito della Struttura Complessa di Pediatria.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/01/2001→tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Referente Dipartimentale per l'Accreditamento (RAQ), Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Coordinamento Percorso di Accreditamento, ), Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	14/04/1998→tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Consulente pediatra genetista presso la Clinica Pediatrica dell'Università di Parma in materia di "Malattie malformative e genetiche del bambino e dell'adolescente"
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, per i bambini con malattie genetiche
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, via Gramsci 14, Parma, Italy.
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/02/1998→tutt'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria fino al 31/12/2006 e Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica dal 01/01/2007, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale fino al 31/12/2006 e dal 01/01/2007 Dirigente Medico Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito del Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	20/12/1993→31/01/1998
Lavoro o posizione ricoperti	Aiuto Corresponsabile Ospedaliero, Struttura Complessa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Dirigente Medico Struttura Complessa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale



Date	01/01/1991→31/12/2001
Lavoro o posizione ricoperti	Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica, Unità Operativa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Pediatrico, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica con funzione di attività, diagnostica assistenziale e di follow-up in regime ambulatoriale, di Day-Hospital e di Day-Service per i bambini con malattie genetiche rare e di consulenza genetica alle famiglie nell'ambito della Unità Operativa di Pediatria.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	01/06/1987→19/12/1993
Lavoro o posizione ricoperti	Assistente Medico di Pediatria, Unità Operativa di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia
Principali attività e responsabilità	Assistente Medico Unità Operativa di Pediatria, con attività diagnostica, assistenziale e di follow-up in regime di Ricovero Ordinario, di Day-Hospital, di Day-Service, di Pronto Soccorso Pediatrico e ambulatoriale, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	13/06/1985→31/05/1987
Lavoro o posizione ricoperti	Medico Frequentatore Unità Operativa di Pediatria, Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia.
Principali attività e responsabilità	Coadiuvatore attività clinico-assistenziale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Arcispedale Santa Maria Nuova, Viale Risorgimento, 80, Reggio Emilia, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
Date	13/10/1981→12/06/1985
Lavoro o posizione ricoperti	Medico volontario in Formazione Specialistica in Pediatria, Clinica Pediatrica Università di Parma
Principali attività e responsabilità	Attività clinico-assistenziale di collaborazione delegata e autonoma, di didattica e di ricerca medico specializzando.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, via Gramsci 14, Parma, Italy
Tipo di attività o settore	Sanità e Assistenza Sociale
<b>Attività Didattica</b>	
Date	Anno accademico 2012-2013
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Corsi di laurea di Fisioterapia, Terapia occupazionale, Logopedia e Riabilitazione psichiatrica Lezioni Corso Integrato Basi di Patologia e Farmacologia – Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Modena e Reggio Emilia
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Pavia
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Pavia
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2009-2010
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Specializzazione in Oculistica Università degli Studi di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010 e 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Scuola di Neuropsicologia dello Sviluppo di Parma

Nome e indirizzo del datore di lavoro	Scuola di Neuropsicologia dello Sviluppo Borgo Regale 15, Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010 e 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Corso Universitario di Logopedia Clinica ORL Università degli Studi di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2008-2009, 2009-2010 e 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Master Universitario di Genetica Università degli Studi di Bologna
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Bologna
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2006-2007 e 2007-2008
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezioni Master Universitario di Genetica Università degli Studi di Siena
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Siena
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2004-2005, 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008, 2008-2009, 2009-2010, 2010-2011
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni di "Patologie Oculari nelle Sindromi Genetiche" presso il Corso di Ortottica della Clinica Oculistica dell'Università di Parma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2004-2005
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Lezione Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università Cattolica di Roma
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università Cattolica di Roma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Anno accademico 2003-2004
Lavoro o posizione ricoperti	Docente/tutor
Principali attività e responsabilità	Ciclo di Lezioni Master Universitario Interateneo di II Livello "Promozione Tutela e Management della Salute e dell'Educazione Alimentare in Età Evolutiva" presso l'Università di Parma.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Dall'anno accademico 2002-2003 → tut'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Professore a Contratto presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università di Parma per il Corso Integrativo di "Sindromi /Anomalie Congenite Multiple e Ritardo Mentale" del Corso Ufficiale di Pediatria (Area Malattie Genetiche e Metaboliche)
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni del Corso Ufficiale di Pediatria
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Parma
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Dall'anno 1981 → tut'oggi
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni del Modulo di Genetica – Insegnamento di Basi di Patologia e Farmacologia



Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia Corso di Laurea in Fisioterapia, Terapia Occupazionale, Riabilitazione Psichiatrica
Tipo di attività o settore	Istruzione
Date	Dall'anno 2012→ tut'oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Lezioni presso la Scuola Infermieri Professionali della Provincia di Reggio Emilia, Corsi di Aggiornamento organizzati dall'Ordine dei Medici, dalla Società Scientifica "Lazzaro Spallanzani", dall'Arcispedale S Maria Nuova di Reggio Emilia, dai Pediatri di Libera Scelta della Provincia di Reggio Emilia e di Parma, dalla Clinica Pediatrica dell'Università di Parma, dal Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, dall'Associazione per l'Aiuto alle Famiglie dei soggetti con Sindrome di Prader-Willi, dall'Associazione Neurofibromatosi (ANF) dall'Associazione Genitori e Ragazzi Down (GRD), dell'Associazione sindrome di Mowat-Wilson, dall'Associazione Medici per l'Ambiente e dall'Associazione Culturale Università dell'Età Libera oltre a partecipazione come relatore a numerosi Corsi e Convegni Nazionali ed Internazionali
Principali attività e responsabilità	Cicli di lezioni e relazioni
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Varie Istituzioni , Università e Associazioni (vedi sopra)
Tipo di attività o settore	Istruzione
<b>Istruzione e formazione</b>	
Date	anno 2009
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche sulle Displasie Scheletriche
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Corso sulle Displasie Scheletriche organizzato dal Prof Andrea Superti-Furga a Milano
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche sulle Displasie Scheletriche
Date	Attestato di partecipazione
Date	anni 2006, 2007, 2008, 2009, 2010 , 2011
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Incontri trimestrali i di Genetica Clinica organizzati dal Romano Tenconi
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche in Genetica Medica
Date	Attestato di partecipazione
Date	anni 2006
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Incontri mensili di Genetica Clinica organizzati dal Giovanni Neri con discussione di casi clinici, presente il Prof John Opitz, Istituto di Genetica Medica Roma
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche in Genetica Medica
Date	Attestato di partecipazione
Date	anni 2005, 2007
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione

Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche sulle Displasie Scheletriche
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	International Meeting of the International Skeletal Dysplasia Society Martigny 2005, organizzato dal Prof Andrea Superti-Furga (Freiburg) e Albi 2007 organizzato dalla Prof. Valerie Comier-Daire.
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche sulle Displasie Scheletriche Attestato di partecipazione
Date	anni 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Corsi di Genetica Medica (European Dysmorphology Meeting) organizzati dal Prof Jean Pierre Fryns e dal Prof Claude Stoll a Strasbourg Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche in Genetica Medica
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Attestato di partecipazione
Date	anni 1994, 1995, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006.
Titolo della qualifica rilasciata	Attestato di partecipazione
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Corsi di Genetica Medica organizzati dal Prof Bruno Dallapiccola a S Giovanni Rotondo (FG) Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche in Genetica Medica
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Attestato di partecipazione
Date	29/10/1993
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Specializzazione in Genetica Medica (indirizzo Medico) con votazione 50/50 e lode
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Discussione c/o la cattedra di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Ferrara della Tesi Sperimentale "I Gemelli: Aspetti Genetici e Casistica Clinica" Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche di Genetica Medica. Attiva partecipazione al gruppo IMER, finalizzato alla raccolta dati epidemiologici sulle malformazioni congenite
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Diploma di Specializzazione in Genetica Medica (Indirizzo Medico)
Date	08/11/1986
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Perfezionamento in Neonatologia
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche Neonatologiche.
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Scuola di Perfezionamento in Neonatologia, Università degli Studi di Parma, via Gramsci, 14, Parma
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Diploma di Perfezionamento in Neonatologia
Date	12/06/1985
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Specializzazione in Pediatria con votazione 50/50 e lode
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Discussione c/o la cattedra di Pediatria della Tesi Sperimentale "Follow-up Clinico della Sindrome di Turner: Studio di 30 casi" Acquisizione teorico-pratica delle competenze specialistiche pediatriche.
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Scuola di Specializzazione in Pediatria Università degli Studi di Parma, via Gramsci, 14, Parma



Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Diploma di Specializzazione in Pediatria
Date	Anno 1981
Titolo della qualifica rilasciata	Abilitazione Professionale alla Professione di Medico-Chirurgo
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Tirocinio teorico-pratico presso U.O. di Chirurgia Generale e U.O. di Medicina e UO di Ostetricia e Ginecologia
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Ufficio Esami di Stato (Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia)
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Abilitazione Professionale alla Professione di Medico-Chirurgo
Date	13/07/1981
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia con votazione 110/110
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Discussione c/o la cattedra di Pediatria della Tesi Sperimentale "Trattamento della Chetoacidosi Diabetica Grave in età pediatrica" Acquisizione teorico-pratica delle competenze medico-scientifiche di base
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Parma, Italy
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Laurea Specialistica a Ciclo Unico
Date	Luglio 1974
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Maturità Classica
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Lingua e letteratura Italiana, Lingua e letteratura latina, Lingua e letteratura greca, Lingua e letteratura inglese, Biologia, Matematica, Fisica
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Liceo Classico Ludovico Ariosto, Via Gazzata, Reggio Emilia, Italy
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Diploma di Scuola Secondaria Superiore

### Capacità e competenze personali

Madrelingua(e) **Italiano**

Altra(e) lingua(e)

Autovalutazione

Livello europeo (\*)

**Inglese**

Comprensione				Parlato				Scritto	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale			
C1	Utente avanzato	C1	Utente avanzato	B2	Utente autonomo	B2	Utente Autonomo	B2	Utente autonomo

(\*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze sociali Ha collaborato e collabora con numerose Associazioni di Famiglie quali l'Associazione Genitori e Ragazzi Down (GRD), l'Associazione Neurofibromatosi (ANF), l'Associazione per l'Aiuto alle Famiglie dei Soggetti con Sindrome di Prader-Willi, l'associazione Sindrome di Mowat-Wilson, l'Associazione Giovani Sorrisi, l'Associazione Malattie Genetiche Rare

Capacità e competenze organizzative Competenze organizzative maturate in relazione ai ruoli di Vicedirettore della Struttura Complessa di Pediatria, di Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica e di RAQ Dipartimentale dell'Accreditamento

Capacità e competenze tecniche Competenze tecniche maturate in relazione ai ruoli di Vicedirettore della Struttura Complessa di Pediatria, di Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Clinica e di RAQ Dipartimentale dell'Accreditamento

Capacità e competenze informatiche	Conoscenza degli applicativi Microsoft e del pacchetto Office, in modo particolare Word, Excel e Power Point. Capacità di navigare in Internet
Capacità e competenze artistiche	Competenze sportive (ha fatto parte di una squadra di Pallavolo 2° classificata nel Campionato Nazionale di Serie A per 4 anni)
Altre capacità e competenze	<p>-Il 14-6-2000 le è stato attribuito dall'Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia il premio per la qualità individuale per l'anno 1999 per "l'impegno innovativo e la qualità profusi nel campo della genetica clinica di rilevante interesse non solo nell'ambito del Dipartimento Materno-Infantile" .</p> <p>-nel 2003 e per il successivo triennio è stato eletto Membro del Consiglio Direttivo della Sezione Emilia-Romagna della Società Italiana di Pediatria</p> <p>-nel 2000 e per il successivo triennio è stato eletto Membro del Consiglio Direttivo Nazionale del Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria, per il quale ha elaborato diversi protocolli assistenziali, presentati ai Convegni scientifici del Gruppo.</p> <p>-nel 2001 e per il successivo triennio è stato eletto Membro del Consiglio Direttivo della Società Scientifica Lazzaro Spallanzani</p> <p>-è membro ed è responsabile per la provincia di Reggio Emilia del Gruppo IMER, finalizzato alla raccolta di dati epidemiologici sulle malformazioni congenite, e coordinato dalla Prof.ssa Elisa Calzolari.</p> <p>- Ha organizzato a Reggio Emilia insieme agli altri membri della Segreteria Scientifica, il X Convegno Annuale Gruppo I.M.E.R. e il XV Convegno del Gruppo di Studio di Genetica Clinica- Dismorfologia- Malattie Metaboliche della Società Italiana di Pediatria e il 1° Convegno Nazionale sulla sindrome di Mowat-Wilson.</p> <p>-E' Membro della Società Italiana di Pediatria (SIP),</p> <p>-E' Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU),</p> <p>-E' stata Membro della Società Italiana di Genetica Clinica, affiliata alla Società Italiana di Pediatria e attualmente della SIMGePeD ( Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche Congenite</p> <p>-E' Membro dell'International Skeletal Dysplasia Society</p> <p>-ha fatto parte del Comitato Scientifico di numerosi Convegni e Corsi di Aggiornamento</p> <p>-Editorial Board Member Molecular Syndromology</p> <p>-Referee per le seguenti Riviste internazionali: American Journal of Medical Genetics, Neuropediatrics, European Journal of Human Genetics, Journal of Dental Research, Journal of the Neurological Sciences, European Journal of Medical Genetics, Italian Journal of Pediatrics, Journal of Pediatric Neurology, British Journal of Dermatology, European Journal of Pediatrics</p> <p>-E' Membro dell'Working Group of Genetic Services Quality Committee on Quality Assessment of Genetic Counselling dell'European Society of Human Genetics</p> <p>-Autore di 53 lavori su riviste scientifiche indicizzate e di capitoli su libri</p> <p>-Presidente dell'Associazione Malattie Genetiche Rare</p>
Patente	B
Ulteriori informazioni	
Allegati	Elenco pubblicazioni scientifiche
Firma	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)".



PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE INDICIZZATE (ULTIMI 10 ANNI) Dr.ssa Livia Garavelli  
 Aggiornato al 07-03-2013

Ricerca delle citazioni e dell'H-Index sulla banca dati ISI "Web of Science" in data 7/02/13

**h-index : 13**

1. **L.Garavelli**, A.Donadio, C. Zanacca, G. Banchini, E. Della Giustina, G. Bertani, G. Albertini, C. Del Rossi, A. Rauch, C. Zweier, M. Zollino and G. Neri Hirschsprung disease, mental retardation, characteristic facial features and mutation in the gene ZFH1B (SIP1): confirmation of the Mowat-Wilson Syndrome *Am J Med Genet*, 116A(4):385-388, 2003 IF 2,603 cit 25
2. A. Orrico, L. Galli, M. L. Cavaliere, **L. Garavelli**, J.P. Fryns, E. Crushell, M. M. Rinaldi, V. Sorrentino. Phenotypic and molecular characterisation of the Aarskog-Scott Syndrome: redefinition of the clinical variability in light of FGD1 mutation analysis in 46 patients. *Eur J Hum Genet* 12(1):16-23, 2004 IF 2,741 cit 28
3. Viridis R, Street ME, Bandello MA, Tripodi C, Donadio A, Villani AR, Cagozzi L, **Garavelli L** and Bernasconi S Growth and Pubertal Disorders in Neurofibromatosis type I *J of Pediatr Endocrinol Metab* 16, 289-292, 2003 0,947 cit 17
4. Tessa A, Salvi S, Casali C, **Garavelli L**, Digilio MC, Dotti MT, Giandomenico SD, Valoppi M, Grieco GS, Comanducci G, Banchini G, Fortini D, Federico A, Giannotti A, Santorelli FM. Six novel mutations of the RUNX2 gene in Italian patients with cleidocranial dysplasia. *Human Mutation* 22(1):104, 2003 6,328 cit 14
5. G. Cocchi, M. Capelli, **L. Garavelli**, S. Gualdi, E. Mazzone Thumb and facial abnormalities, microcephaly and cardiac defects *Diagnosis at a Glance Section Editor: E. Bonioli Italian J of Pediatrics*, 29(4): 254-256, 2003 NO IF
6. Pedori S, Iughetti L, Street ME, Predieri B, Cagozzi L, De Martino A, **Garavelli L**, Bernasconi S, Viridis R. An ancient disease that can be prevented is returning: nutritional rickets *Hormone Research* 60 (suppl 2): 118, 2003 1,591
7. Calzolari E, Garani G, Cocchi G, Magnani C, Rivieri F, Neville A, Astolfi G, Baroncini A, **Garavelli L**, Gualandi F, Scorrano M, Bosi G; IMER Working Group. Congenital heart defects: 15 years of experience of the Emilia-Romagna Registry (Italy). *Eur J Epidemiol.* 2003;18(8):773-80 0,972 cit. 29
8. **Garavelli L.**, Zanacca C., Caselli G., Banchini G., Dubourg C., David V., Odent S., Guerrieri F., Neri G. Solitary Median Maxillary Central Incisor Syndrome: Clinical Case With a Novel Mutation Of Sonic Hedgehog *Genet Counsell* 15(1) 106-107, 2004 0,321
9. **Garavelli L**, Zanacca C, Caselli G, Banchini G, Dubourg C, David V, Odent S, Guerrieri F, Neri G. Solitary median maxillary central incisor syndrome: Clinical case with a novel mutation of sonic hedgehog. *Am J Med Genet* , 127A(1): 93-95, 2004 0,815 cit 22
10. Guerrieri F., Scarano G., **Garavelli L**, Della Monica M., Lonardo F., Cuda D., Banchini G., Opitz JM, Neri G Mental Retardation, Robin Sequence and Brachydactyly: further confirmation of a new syndrome. *Am J Med Genet*, 126A(2): 204-207, 2004 0,815 cit 1
11. Zollino M, Lecce R, Selicorni A, Murdolo M, Mancuso I, Marangi G, Zampino G, **Garavelli L**, Ferrarini A, Rocchi M, Opitz JM, Neri G. A double cryptic chromosome imbalance is an important factor to explain phenotypic variability in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2004 Oct;12(10):797-804 2,741 cit 17
12. **L. Garavelli** <sup>1</sup>, K. Leask <sup>5</sup>, C. Zanacca <sup>1</sup>, S. Pedori <sup>1</sup>, G. Albertini <sup>2</sup>, E. Della Giustina <sup>3</sup>, G.F. Croci <sup>4</sup>, C.Magnani <sup>1</sup>, G. Banchini <sup>1</sup>, J. Clayton-Smith <sup>5</sup>, M. Bocian <sup>6</sup>, H. Firth <sup>7</sup>, J.A. Gold <sup>8</sup> and J. Hurst <sup>8</sup>



MRI and Neurological Findings in Macrocephaly – Cutis Marmorata teleangiectasica congenita syndrome: report of ten cases and review of the literature *Genetic Counselling* 2005 16(2): 117-128  
0,456 cit 17

13. **L.Garavelli** , P. Cerruti-Mainardi , R. Viridis, S. Pedori , G. Pastore, M. Godi , S. Provera, A. Rauch , C. Zweier , M. Zollino, G. Banchini , N. Longo , D. Mowat , G. Neri , and S. Bernasconi Genitourinary Anomalies in Mowat-Wilson Syndrome with deletion/mutation in the Zinc Finger Homeo Box 1B Gene (ZFHX1B): Report of 3 Italian Cases with Hypospadias and Review *Hormone Research*, 2005 63(4): 187-192 1,386 cit 8
14. P. Cerruti-Mainardi, **L.Garavelli**, G. Pastore, Viridis R, Pedori S, M. Godi , S. Provera, A. Rauch , C. Zweier , C Castronovo, M. Zollino, G. Banchini, S. Bernasconi, G. Neri G Mowat-Wilson syndrome and mutation in the Zinc Finger Homeo Box 1B Gene: a new syndrome probably under-diagnosed *Italian J Pediatr* , 2005 31:116-125 NO IF
15. Christiane Zweier, Christian Thiel, Andreas Dufke, Yanick J Crow, Peter Meinecke, Mohnish Suri, Sirpa Ala-Mello, Frits Beemer, Sergio Bernasconi, Paolo Bianchi, Andrea Bier, Koen Devriendt, Boyan Dimitrov, Helen Firth, **Livia Garavelli**, Gabriele Gillessen-Kaesbach, Helena Kääriäinen, Susan Karstens, Anne Mannhardt, Jürgen Mücke, Maria Kibaek, Lotte Nylandsted Krogh, Maarit Peippo, Olaf Rittinger, Solveig Schulz, Susan Schelley, Karen Temple, Marjo S. Van der Knaap, Patricia Wheeler, Baruch Yerushalmi, Martin Zenker, R. Brian Lowry Anita Rauch Clinical and Mutational Spectrum of Mowat-Wilson Syndrome *Eur J Med Genet* 48: 97-111, 2005 1,614 cit 42
16. **L.Garavelli**, S. Pedori, C. Zanacca, G. Caselli, A. Loiodice, G. Mantovani, A. Ammenti, R. Viridis and G. Banchini Albright's Hereditary Osteodystrophy (Pseudohypoparathyroidism Type Ia) : clinical case with a novel mutation of GNAS1 *Acta Biomedica*, 2005 76: 45-48 NO IF cit 7
17. A. Neville, E. Rivieri, G. Astolfi, P. Palazzi, G. Cocchi, C. Magnani, **L. Garavelli**, G. P.Garani, P. Ferrari, E. Calzolari. Understanding demographic change in a birth defects registry: prevalence, risk factors and monitoring of an immigrant population in Emilia Romagna. *Archives of Perinatal Medicine*, suppl. 2005 NO IF
18. Pescucci C, Caselli R, Mari E, Speciale C, Ariani F, Bruttini M, Sampieri K, Mencarelli MA, Scala E, Longo I, Artuso R, Renieri A, Meloni I and the members of the XLMR Italian Network (tra cui **L Garavelli** ) The Italian XLMR Bank: a clinical and molecular database *Human Mutation* 0, 1-6, 2006 6,473
19. **Garavelli L**, Pedori S, Dal Zotto R, Franchi F, Marinelli M, Croci GF, Bellato S, Ammenti A, Viridis R, Banchini G, Superti-Furga A. Anophthalmos with limb anomalies (Waardenburg ophthalmo-acromelic syndrome): report of a new Italian case with renal anomaly and review. *Genet Couns.* 2006;17(4):449-55. Review 0,453 cit 7
20. Guareschi E. <sup>1</sup>, **Garavelli L**<sup>2</sup>, Pedori S<sup>2</sup>, Errico S<sup>2</sup>, Lopez L.M. <sup>2</sup>, Di Lernia V. <sup>1</sup>, Grenzi L. <sup>1</sup>, Franchi F. <sup>3</sup>, Marinelli M. <sup>3</sup>, Croci GF<sup>1</sup>, Pedretti E. <sup>4</sup>, Amarri S. <sup>2</sup> Banchini G. <sup>2</sup>, Albertini G<sup>1</sup> Dermatological features in Pallister-Killian syndrome and their importance to suspect the diagnosis: description of a clinical case. *Pediatric Dermatology* 2007 Jul;24(4):426-428 1,000 cit 3
21. Zollino M, Lecce R, Murdolo M, Orteschi D, Marangi G, Selicorni A, Midro A, Sorge G, Zampino G, Memo L, Battaglia D, Petersen M, Pandelia E, Gyftodimou Y, Faravelli F, Tenconi R, **Garavelli L**, Mazzanti L, Fischetto R, Cavalli P, Savasta S, Rodriguez L, Neri G. Wolf-Hirschhorn syndrome-associated chromosome changes are not mediated by olfactory receptor gene clusters nor by inversion polymorphism on 4p16. *Hum Genet.* 2007 Aug 4 DOI.1007/s00439-007-0412-5 4,042 cit 8
22. **Garavelli L.**, Cerruti-Mainardi P. Mowat-Wilson Syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007 Oct 24;2(1):42 1,300 cit 23
23. **L.Garavelli** , E.Guareschi , S. Errico , A. Simoni , P. Bergonzini , M. Zollino , F. Gurrieri , G.M. Mancini , R. Schot , P.J. Van Der Spek , G. Frigieri , P. Zonari , E. Albertini , E. Della Giustina , S. Amarri , G.Banchini , W.B. Dobyns and G. Neri Megalencephaly And Perisylvian Polymicrogyria With Postaxial Polydactyly And Hydrocephalus (MPPH): Report of a New Case *Neuropediatrics* 38 (4):200-3, 2007 1,225 cit 7
24. Bertorelli R, Capone L, Ambrosetti F, **Garavelli L**, Varriale L, Mazza V, Stanghellini I, Percesepe A, Forabosco A The Homozygous deletion of the 3' enhancer of the SHOX gene causes Langer Mesomelic dysplasia *Clinical Genetics* Nov;72(5):490-1, 2007 3,181 cit 9



25. **L. Garavelli** , D. De Brasi , R. Verri, E. Guareschi , F. Cariola, D. Melis , G. Calcagno, F. Salvatore , S. Unger , G. Sebastio , G. Albertini , F. Rivieri, F. Soli , A. Superti-Furga and M. Gentile Holt-Oram syndrome associated with anomalies of the feet *Am J Med Genet Part A* 146A: 1185-1189, 2008 2,555 cit 5
26. P. Primignani, L. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, F. Sironi, D. Degiorgio, C. Curcio, M. Travi, U. Ambrosetti, A. Cesarani, P. Formigoni, **L. Garavelli**, D. Dilani, A. Murri, D. Cuda, D. A. Coviello Analysis of the GJB2 and GJB6 genes in Italian patients with NSHL: frequencies, novel mutations, genotypes and degree of hearing loss *Genetic Test Mol Biomarkers* 2009 13(2) 209-17 0,000 cit 3
27. Vinceti M, Malagoli C., Fabbi S., Sergio Teggi S., Rodolfi R., **Garavelli L.**, Astolfi G., Rivieri F. Risk of congenital anomalies in a population living near a municipal solid waste incinerator: a GIS-based case-control study *Int J Health Geogr.* Feb 10;8:8, doi:10.1186/1476-072X-8-8, 2009 NO IF cit 0
28. Cecconi M, Forzano F, **Garavelli L**, Pantaleoni C, Grasso M, Dagna Bricarelli F, Perroni L, Di Maria E, Faravelli F Recurrence of Mowat-Wilson syndrome in siblings with novel mutation of the ZEB2 gene *Am J Med Genet A.* Dec 1;146A(23):3095-9, 2008. 2,555 cit 4
29. **L. Garavelli** , M. Zollino , P. Cerruti Mainardi , F. Gurrieri , F. Rivieri , F. Soli , R. Verri , E. Albertini , E. Favaron , M. Zignani , D. Orteschi , P. Bianchi , F. Faravelli, F. Forzano , M. Seri , A. Wischmeijer , D.Turchetti , E. Pompilii , M.Gnoli , G.Cocchi , E.Mazzanti , R.Bergamaschi , D. De Brasi , M.P. Sperandeo , F. Mari , V. Uliana R. Mostardini , M. Cecconi , M Grasso, S. Sassi , G. Sebastio , A.Renieri , M. Silengo , S. Bernasconi , N. Wakamatsu , And G.Neri Mowat-Wilson Syndrome: Facial Phenotype Changing With Age In 19 Italian Patients and review of the literature *Am J Med Genet* 149A(3):417-26, 2009. 2,404 cit 13
30. **Garavelli L**, D'Apice MR, Rivieri F, Bertoli M, Wischmeijer A, Gelmini C, De Nigris V, Albertini E, Rosato S, Virdis R, Bacchini E, Dal Zotto R, Banchini G, Iughetti L, Bernasconi S, Superti-Furga A, Novelli G. Mandibuloacral Displasia type A in childhood *Am J Med Genet A.* 2009 Oct;149A(10):2258-64. 2,404 cit 4
31. **L. Garavelli** , S Rosato, Mele A, A. Wischmeijer , F. Rivieri , C Gelmini , F Sandonà , R. Sassatelli , C. Carlinfante, F Giovanardi, M Gemmi, E. Della Giustina , S. Amarri, G. Banchini, G. Bedogni Massive hemobilia and papillomatosis of the gallbladder in metachromatic leukodystrophy: a life-threatening condition *Neuropediatrics* 40:284-286, 2009 1,377 cit 2
32. Verkerk ALMH, Shot R, van Waterschoot L, Douben H, Poddighe PJ, Lequin MH, de Vries LS, Terhal P, Hahnermann JMD, De Coe IFM, de Wit MCY, Wafelman LS, **Garavelli L**, Dobyns WB, Van Der Spek PJ, de Klein A, Mancini GMS Unbalanced der(5)t(5;20) translocation associated with Megalencephaly, perisylvian Polymicrogyria, Polydactyly and Hydrocephalus *Am J Med Genet A* 152A:1488-1497, 2010 2,505 cit 1
33. Superti-Furga A, **Garavelli L**.Current themes in molecular pediatrics: molecular medicine and its applications. *Ital J Pediatr.* 2010 Feb 19;36(1):20. 0,000 cit 0
34. M. Marini, R. Bocciardi, S. Gimelli, M.T. Divizia, M. Di Luca, A. Baban, H. Gaspar, I. Mammi, **L. Garavelli**; R. Cerone, F. Emma, M.F. Bedeschi, R. Tenconi, A. Sensi, A. Salmaggi, M. Bengala, F. Mari, G. Colussi, K. Szczaluba, E. Antonarakis, M. Seri, M. Lerone, R. Ravazzolo A spectrum of *LMX1B* mutations in Nail-Patella Syndrome: new point mutations, deletion, evidence of mosaicism in unaffected parents. *Genetics in Medicine* 12(7):431-439, 2010 5,280 cit 1
35. Bertolin C, Boaretto F, Barbon G, Salviati L, Lapi E, Divizia MT, **Garavelli L**, Occhi G, Vazza G, Mostacciolo ML Novel mutation in the L1CAM gene support the complexity of L1 syndrome *J Neurol Sci* 2010 294(1-2): 124-6. 2,167 cit 2



36. Bernasconi S, **Garavelli L** A short history of the initial discovery of the SHOX gene *J Endocrinol Invest* 33, 2010 1,476 cit 0
37. E Benzoni, P. Castorina, F. Lalatta, C Radaelli, L Trotta, U. Ambrosetti, A. Cesarani, P. Formigoni, **L. Garavelli**, D. A. Murri, D. Cuda, M Saia, P Primignani Molecular analysis of the GJB2, GJB6 genes and A1555G mitochondrial point mutation in patients with non-syndromic hearing loss, the Italian Job *Eur J Hum Genet* 19(Suppl 2): 429,2011 4,400
38. Wischmeijer A, Buscherini F, Comitini G, Brondelli L, Della Giustina E, **Garavelli L**, Rossi C, Seri M, van Bokhoven H, Superti-Furga A, Fitzpatrick DR. Ultrasound and molecular prenatal diagnosis of Ophthlmo-Acromelic Syndrome: bowing of the tibia might be an early recognizable feature *Eur J Hum Genet* 19(Suppl 2): 181, 2011 4,400
39. Rainger J, van Beusekom E, Ramsay JK, McKie L, Al-Gazali L, Pallotta R, Saponari A, Branney P, Fisher M, Morrison H, Bicknell L, Gautier P, Perry P, Sokhi K, Sexton D, Bardakjian TM, Schneider AS, Elcioglu N, Ozkinay F, Koenig R, Mégarbané A, Semerci CN, Khan A, Zafar S, Hennekam R, Sousa SB, Ramos L, **Garavelli L**, Superti-Furga A, Wischmeijer A, Jackson IJ, Gillessen-Kaesbach G, Brunner HG, Wieczorek D, van Bokhoven H, Fitzpatrick DR. Loss of the BMP Antagonist, SMOC-1, Causes Ophthlmo-Acromelic (Waardenburg Anophthalmia) Syndrome in Humans and Mice *PLoS Genet.* 2011 Jul;7(7):e1002114. Epub 2011 Jul 7. 8,694 cit 3
40. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Cirillo Silengo M, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, **Garavelli L**, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, Della Monica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. Mutation Spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients\_Orphanet *J Rare Dis.* 2011 Jun 9;6(1):38. 5,074 cit 6
41. Bowen ME, Boyden ED, Holm IA, Campos-Xavier B, Bonafé L, Superti-Furga A, Ikegawa S, Cormier-Daire V, Bovée JV, Pansuriya TC, de Sousa SB, Savarirayan R, Andreucci E, Vikkula M, **Garavelli L**, Pottinger C, Ogino T, Sakai A, Regazzoni BM, Wuys W, Sangiorgi L, Pedrini E, Zhu M, Kozakewich HP, Kasser JR, Seidman JG, Kurek KC, Warman ML. Loss-of-function mutations in *PTPN11* cause metachondromatosis, but not Ollier disease or Maffucci syndrome *PLoS Genet.* 2011 Apr;7(4):e1002050. Epub 2011 Apr 14. 8,694 cit 6
42. Zollino M, **Garavelli L**, Rauch A. Clinical utility gene card for: Mowat-Wilson syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2011 Feb 23. doi: 10.1038/ejhg.2011.12. 4,400 cit 0
43. **Garavelli L**, Wischmeijer A, Rosato S, Gelmini C, Reverberi S, Sassi S, Ferrari A, Mari F, Zabel B, Lausch E, Unger S, Superti-Furga A. Al-Awadi-Raas-Rothschild (limb/pelvis/uterus-hypoplasia/aplasia) syndrome and WNT7A mutations: genetic homogeneity and nosological delineation. *Am J Med Genet A.* 2011 Feb;155A(2):332-6. doi: 10.1002/ajmg.a.33793. Epub 2010 Dec 22. . 2,391 Cit 5
44. Baban A, Torre M, Costanzo S, Gimelli S, Bianca S, Divizia MT, Sénès FM, **Garavelli L**, Rivieri F, Lerone M, Valle M, Ravazzolo R, Calevo MG. Familial Poland Anomaly revisited *Am J Med Genet A.* 158°:140-149, 2011 2,391 cit 0
45. **L. Garavelli**, S. Rosato, A. Wischmeijer, C. Gelmini, A. Esposito, L. Mazzanti, F. Franchi, A. De Crescenzo, O. Palumbo, M. Carella and A. Riccio 22q11.2 distal deletion syndrome: description of a new case with truncus arteriosus type 2 and review *Mol Syndromol* 2011 Dec;2(1):35-44. NO IF
46. Malagoli C., Crespi CM, Rodolfi R, Signorelli C, Poli M, Zanichelli P, Fabbi S, Teggi S, Garavelli L, Astolfi G, Calzolari E, Lucenti C, Vinceti M Maternal exposure to magnetic fields from high-voltage power lines and the risk of birth defects *Bioelectromagnetics* 33: 405-409, 2012 1,842 (2011) cit 0
47. Zampatti S, Castori M, Fischer B, Ferrari P, **Garavelli L**, Dionisi-Vici C, Agolini E, Wischmeijer A, Morava E, Novelli G, Häberle J, Kornak U, Brancati F. De Barsy Syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. *Am J Med Genet A.* 2012 Apr;158A(4):927-31. doi: 10.1002/ajmg.a.35231. 2012 . 2,391 (2011) cit 0



48. Van Houdt JK, Nowakowska BA, Sousa SB, van Schaik BD, Seuntjens E, Avonce N, Sifrim A, Abdul-Rahman OA, van den Boogaard MJ, Bottani A, Castori M, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Filges I, Fryer A, Fryns JP, Gana S, **Garavelli L**, Gillissen-Kaesbach G, Hall BD, Horn D, Huylebroeck D, Klapecki J, Krajewska-Walasek M, Kuechler A, Lines MA, Maas S, Macdermot KD, McKee S, Magee A, de Man SA, Moreau Y, Morice-Picard F, Obersztyn E, Pilch J, Rosser E, Shannon N, Stolte-Dijkstra I, Van Dijk P, Vilain C, Vogels A, Wakeling E, Wiczorek D, Wilson L, Zuffardi O, van Kampen AH, Devriendt K, Hennekam R, Vermeesch JR. Heterozygous missense mutations in SMARCA2 cause Nicolaides-Baraitser syndrome. *Nat Genet.* 2012 Feb 26;44(4):445-9, S1. doi: 10.1038/ng.1105. 35,532 (2011) cit 4
49. Caputo V, Cianetti L, Niceta M, Carta C, Ciolfi A, Bocchinfuso G, Carrani E, Dentici ML, Biamino E, Belligni E, **Garavelli L**, Boccone L, Melis D, Andria G, Gelb BD, Stella L, Silengo M, Dallapiccola B, Tartaglia M. A restricted spectrum of mutations in the SMAD4 tumor-suppressor gene underlies Myhre syndrome *Am J Hum Genet.* 2012 Jan 13;90(1):161-9. 10,603 (2011) cit 4
50. **Garavelli L**, Marangi G, Rosato S, Zollino M Zinc and Mowat-Wilson syndrome *Encyclopedia of Metalloproteins* VN Uversky, RH Kretsinger, EA Permaykov (eds) DOI 10.1007/978-1-4614-1533-6, 2012 in press CAPITOLO DI LIBRO
51. **Garavelli L**, Gargano G, Simonte G, Rosato S, Wischmeijer A, Melli N, Braibanti S, Gelmini C, Forzano F, Pietrobono R, Pomponi MG, Andreucci E, Toutain A, Superti-Furga A., Neri G. Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1 in a 27-week macrosomic preterm newborn : the diagnostic value of rib malformations and index nail and finger hypoplasia *Am J Med Genet.* 2012 158A:2245-9. 2,391 (2011) cit 0
52. Cordelli DM,**Garavelli L**, Savasta S, Guerra A, Pellicciari A, Giordano L, Bonetti S, Cecconi I ,Wischmeijer A, Seri M, Rosato S, Gelmini C, Della Giustina E, Ferrari AR, Zanotta N, Epifanio R, Gioni D, Malbora B, Mammi I, Mari F, Buoni S, Mostardini R, Grosso S, Pantaleoni C, Doz M, Poch-Olive, Rivieri F, Sorge G, Simonte G,Licata F, Tarani L, Terazzi E, Mazzanti L, Cerruti Mainardi P,Boni A, Faravelli F, Grasso M, Bianchi P, Zollino M, Franzoni E Epilepsy in Mowat-Wilson Syndrome: Delineation of the Electroclinical Phenotype *Am J Med Genet* 2013 161(2) :273-84. 2,391 (2011) cit 0
53. Wischmeijer A, Van Laer L, Tortora, G, Ajit Bolar N, Van Camp G, Fransen E, Di Bartolomeo R, Pacini D, Gargiulo G, Turci S, Bonvicini M, Mariucci E, Lovato L, Brusori S, Ritelli M, Colombi M, **Garavelli L**, Seri M and Loeys BL Thoracic Aortic Aneurysm in Infancy in Aneurysms– Osteoarthritis Syndrome Due to a Novel SMAD3 Mutation: Further Delineation of the Phenotype *Am J Med Genet Part A* 9999:1–8. 2013 May;161(5):1028-35. doi: 10.1002/ajmg.a.35852. Epub 2013 Mar 29.2,391 (2011)
54. **L Garavelli**<sup>1</sup>, G Simonte<sup>1</sup>, S Rosato<sup>1</sup>, A Wischmeijer<sup>1</sup>, E Albertini<sup>2</sup>, E Guareschi<sup>3</sup>, C Longo<sup>3</sup>, G Albertini<sup>3</sup>, C Gelmini<sup>1</sup>, C Greco<sup>1</sup>, S Errico<sup>1</sup>, G Savino<sup>4</sup>, M Pavanello<sup>5</sup>, R Happle<sup>6</sup>, S Unger<sup>7</sup>, A Superti-Furga<sup>8</sup>, K-H Grzeschik Focal Dermal Hypoplasia (Goltz-Gorlin Syndrome): a new case with a novel variant in the *PORCN* GENE (c.1250T>C:p.F417S) and unusual spinal anomaly *Am J Med Genet A* DOI 10.1002/ajmg.a.35964 2,391 (2011)
55. Ritelli M , Dordoni C, Venturini M, Chiarelli N, Quinzani S, Traversa M, Zoppi N, Vascellaro A, Wischmeijer A, Manfredini E, **Garavelli L**, Calzavara-Pinton P, Colombi M. Clinical and molecular characterization of 40 patients with classic Ehlers–Danlos syndrome: identification of 18 COL5A1 and 2 COL5A2 novel mutations *Orphanet J Rare Dis.*2013 Apr 12;8(1):58. [Epub ahead of print]
56. Citazioni in Medline (PubMed) N° 58
57. Citazioni in OMIM (Ondine Mendelian Inheritance in Man) N° 13

## LIBRI

58. Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa e Metabolica Vol IV

59. Linee Guida Assistenziali nel Bambino con Patologia Malformativa e Metabolica Vol I

60. L Garavelli L Garini R Viridis Le obesita' genetiche : sindromiche e non sindromiche In: A Spagnolo E Menghetti Sovrappeso ed obesità nell'età evolutiva: vera epidemia sociale del terzo millennio E. Istituto per gli affari sociali pp 175-140, 2008