**CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM**

BARONE Rita Maria Elisa

**INFORMAZIONI PERSONALI**

e-mail - rbarone@unict.it; [ritamariabarone@pec.ordinemedicict.it](mailto:ritamariabarone@pec.ordinemedicict.it)

Nazionalità – Italiana

Luogo e Data di Nascita – Catania 01.11.1966

Stato civile: coniugata, due figli

ORCiD number: 0000-0001-6302-2686

Scopus Author ID: 7006729370

ResearcherID: K-1412-2016

https://sciprofiles.com/profile/346245

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

|  |  |
| --- | --- |
| **2020-2031** | Abilitazione scientifica nazionale professore di I fascia 06/G1  Pediatria Generale e Specialistica, Neuropsichiatria Infantile,  validità dal 12/11/2020 al 12/11/2031 (D.L. 29 dicembre 2022, n. 198) |
| **2023** | Abilitazione a direttore di struttura complessa (DSC) –  CEFPAS Catania Dicembre 2022-Luglio 2023. Corso articolato in 11 moduli della durata complessiva di 128 ore. |
| **2014 -2025** | Abilitazione scientifica nazionale professore di II fascia  06/G1 Pediatria Generale e Specialistica, Neuropsichiatria Infantile,  validità 05.02.2014 al 05.02.2025 |
| **2001-2009** | Attività di ricerca clinica in Neuropsichiatria Infantile  (diagnosi e cura delle patologie neurologiche e psichiatriche dell’età evolutiva)  presso Clinica Pediatrica (Prof. Lorenzo Pavone) Policlinico Catania,  Istituto di Scienze Neurologiche e ICTP Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) Cosenza/Catania  (Prof.Aldo Quattrone/Dr. Domenico Garozzo)  Clinica Neurologica (Prof. Mario Zappia) AOU Policlinico Catania,  di seguito elencata |
| ***1.8.2008-31.7.2009*** | *Assegno di Ricerca Università Catania* |
| ***1.2.2006-31.01.2008*** | *Assegno di Ricerca CNR* |
| ***18.8.2003-17.01.2004*** | *Assegno di Ricerca CNR* |
| ***1.9.2001-31.8.2002*** | *Borsa di studio CNR* |
| ***3.7.2001-31.8.2001*** | *Assegno di Ricerca Università Catania* |
| **2000** | Dottorato di ricerca (Università di Catania, durata anni 5) |
| **1996** | Specializzazione in NeuropsichiatriaInfantile, ai sensi del D.L. n 257/1991  (Università di Catania, durata del corso anni 5) con voti 50/50 e Lode. |
| **Periodo di Formazione all’estero** | |
| **Luglio 95 -Febbraio 96** | KU Gasthuisberg *Università Cattolica di Leuven Belgio*. Esperienza formativa sulla  valutazione clinica, psicodiagnostica e terapia dei disturbi del neurosviluppo. |
| **Gennaio-Giugno 1995** | *Università di Mainz-Germania* Valutazione clinica, psicodiagnostica e terapia dei  disturbi del neurosviluppo. Elettroencefalografia Clinica. |
| **Settembre-Dicembre**  **1992** | Istituto di Biochimica Clinica *Università di* *Barcellona-Spagna* Metodiche diagnostiche malattie neurometaboliche dell’infanzia. |
| **1990** | Abilitazione all’esercizio della professione di medico chirurgo |
| **1990** | Laurea in Medicina e Chirurgia (110/110 e Lode), Università di Catania. |
| **1984** | Liceo Giovanni Verga Adrano (CT) Maturità Classica (60/60 e lode) |

**Attività Professionale**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Data | Denominazione | Attività |
| **2018** ad oggi | **Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile (MED/39) – Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale- Università di Catania** | Attività didattica e formativa di neuropsichiatria infantile per studenti corsi di laurea, specializzazione e dottorati. Attività di ricerca clinica sulle patologie neurologiche e psichiatriche dell’età evolutiva. Conduzione progetti e trials clinici su finanziamento. |
| **2021 ad oggi** | Componente Direttivo Regionale Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (SINPIA) in rappresentanza Neuropsichiatria Infantile AOUP “G.Rodolico-San Marco” Catania. | Attività di rete con i servizi di salute mentale ospedalieri e del territorio siciliani. Gestione rapporti con assessorato della salute per sviluppo rete assistenziale sulle criticità nell’assistenza agli adolescenti nei servizi di NPIA Siciliani. Gestione rapporti con assessorato della salute per recepimento in GURS delle linee di indirizzo sui disturbi neuropsichiatrici in età evolutiva, col relativo documento applicativo esitato dal tavolo tecnico NPIA. |
| **2023 ad oggi** | Coordinatrice gruppo di lavoro regionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (SINPIA) - Sicilia sul Disturbo dello Spettro dell’Autismo. | -Diffusione nei centri di NPIA siciliani di un nuovo strumento di screening per l’autismo da noi sviluppato presso la NPIA dell’AOUP “G-Rodolico-San Marco” Catania.  -Sviluppo e realizzazione registro regionale sul disturbo dello spettro autistico |
| **2021 ad oggi:** | Consigliere Sezione “Neurologia” Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (SINPIA). | Attività formativa e promozione attività di ricerca clinica e psicofarmacologica in ambito neuropsichiatrico infantile |
| **2021 ad oggi** | *Sub-representative* per AOUP “G.Rodolico-San Marco” Catania presso la rete Europea per le Malattie Metaboliche Ereditarie (**METABERN**). | Componente rappresentanza nazionale nella rete europea ERN (European Research Network) per le malattie neurometaboliche ereditarie. |
| **2020-ad oggi** | Ricercatore Associato Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) presso IPCB - Catania | Glicomica delle malattie neuropsichiatriche nell’età evolutiva: sviluppo e definizione di biomarcatori diagnostici e per follow-up terapeutico |
| **2010-2018** | Ricercatore a tempo indeterminato Neuropsichiatria Infantile (MED/39) – Università di Catania | Attività didattica e formativa di neuropsichiatria infantile per studenti corsi di laurea, specializzazione e dottorati. Attività di ricerca clinica sulle patologie neurologiche e psichiatriche dell’età evolutiva. |

**Ruoli Istituzionali nell’Università**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Data | Denominazione | Attività |
| **AA 2021/2022**  **ad oggi** | Presidente del Corso di Studi in Ortottica ed Assistenza Oftalmologica (L/SNT02)  Università degli Studi di Catania | Formazione personale sanitario qualificato. Integrazione competenze professionali in percorsi di cura. Gestione e organizzazione di attività didattica e di tirocinio. Responsabile dell'Assicurazione della Qualità e dei processi di monitoraggio e riesame. |
| **AA 2020/2021** | Docente componente Commissione Paritetica | Commissione Paritetica Docenti-Studenti della Scuola denominata “Facoltà di Medicina” (CPDS-SM) – Università di Catania |
| **2023 ad oggi** | Delegata alle Pari Opportunità per il Dipartimento Medicina Clinica e Sperimentale – Università di Catania. | Attività di diffusione e monitoraggio del Piano per l’Uguaglianza di Genere dell’Università di Catania |

**ATTIVITA’ DIDATTICA**

**Insegnamenti di NEUROPSICHIATRIA INFANTILE presso corsi laurea magistrale e triennale Università di Catania.**

**Anno 2013/2014**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 36

**Anno 2014/2015**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 16

Corso di Studi: Tecniche audioprotesiche L/SNT3

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 16

**AA 2015/2016**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 6 CFU in MED/39 ore 54

**AA 2016/2017**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 32

**AA 2017/2018**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 **(Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU)**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2018/2019**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 **(Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU)**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2019/2020**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 **(Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU)**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2020/2021**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 **(Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU)**

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Terapia occupazionale L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2021/2022**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 (**Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU**)

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Terapia occupazionale L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2022/2023**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 (**Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU**)

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Terapia occupazionale L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2023/2024**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 4 CFU in MED/39 ore 28 (**Coordinatore corso**

**integrato Psichiatria-Neuropsichiatria Infantile-Psicologia Clinica= 7 CFU**)

Corso di Studi: Ortottica ed assistenza oftalmologica L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

Corso di Studi: Terapia occupazionale L/SNT2

Insegnamento: Neuropsichiatria Infantile 2 CFU in MED/39 ore 14

**AA 2022/2023**

Corso di Studi: Medicina e chirurgia LM-41

Tirocinio Area Clinica III 5 CFU in MED/39 ore 100

**Insegnamenti di NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**

**presso Scuole di Specializzazione di area medica Università di Catania (2011 ad oggi)**

## Attività didattica frontale e professionalizzante presso Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile –Università di Catania

## Attività didattica professionalizzante presso Scuola di Specializzazione in Neurologia –Università di Catania

## Attività didattica professionalizzante presso Scuola di Specializzazione in Medicina Fisica e Riabilitativa –Università di Catania

## Attività didattica professionalizzante presso Scuola di Specializzazione in Pediatria –Università di Catania

**Partecipazione Collegio Docenti Dottorati di Ricerca Internazionali**

1. International Doctorate in Neuroscience (XXVII ciclo ) Università di Catania
2. International Doctorate in Complex Systems for Physical, Socio-economic and Life Sciences (XXXVII ciclo ad oggi) Università di Catania.

**Insegnamento in Masters di II livello**

A.A. 2020/21 Docenza presso Master universitario di secondo livello in “Malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale” – Università “Alma Mater Studiorum” – Bologna – Durata Biennale

A.A. 2022/23 Docenza presso Master universitario di secondo livello in “Malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale” – Università “Alma Mater Studiorum” – Bologna - Durata Biennale

Titolo docenza: Aspetti neurologici delle malattie metaboliche ereditarie: malattie mitocondriali e disordini della glicosilazione

**Attività di assistenza e relatore nella elaborazione di tesi sperimentali di laurea**

**Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia – Università di Catania**

ELENCO TESI

Mustile Annalisa

**Profilo clinico, neuropsicologico e imaging in pazienti con agenesia del corpo calloso**.

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2015/16

Candidato CG

**Fattori di rischio ambientale nei Disturbi dello Spettro Autistico: analisi metallomica in un campione di pazienti siciliani in età evolutiva**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2015/16

Candidato SA

**Development of a novel eye-tracker based tool for the assessment and intervention in early childhood patients with autism spectrum disorder**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2015/16

Candidato SGM

**L'impatto del profilo cognitivo/esecutivo sul pattern comportamentale in soggetti con disturbo dello spettro autistico in età scolare**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2015/16

Candidato MMC

**Caratterizzazione molecolare con array- cgh in pazienti affetti da disabilità intellettiva e/o disturbo dello spettro autistico**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2017/18

Candidato PF

**Adaptive functioning in patients with neuronopathic mucopolysaccharidosis**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2017/18

Candidato PC

**Biomarcatori mitocondriali in pazienti con disturbi del neurosviluppo: studio comparativo monocentrico**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2017/18

Candidato RD

**Profilo cognitivo e disturbo dell’emotività in bambini e giovani adolescenti con pregressa malattia neoplastica**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2017/18

Candidato PV

**Disturbi gastrointestinali in pazienti con disturbi dello spettro autistico**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2017/18

Candidato MI

**Cross-sectional study on celiac disease biomarkers in patients with neurodevelopmental disorders**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2018/2019

Candidato LFC

**Analisi della composizione del primo vocabolario in bambini con disturbo dello spettro autistico: studio pilota tramite il language development survey (lds) versione italiana.**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2018/2019

Candidato NV

**Exposition to particulate matter (PM10) as environmental risk factor in patients with Autism Spectrum Disorder.**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2018/2019

Candidato GM

**Biomarcatori mitocondriali in pazienti con disturbi del neurosviluppo**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2019/2020

Candidato MF

**In vitro resveratrol effect on mitochondrial fatty acid oxidation correlates with clinical severity in patients with autism spectrum disorder**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2019/2020

Candidato SS

**Analisi dello sviluppo psicomotorio con la scala Griffiths III per la valutazione precoce del Disturbo dello Spettro Autistico**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2020/21

Candidato RA

**miRNAs in ASD: analysis of pathways and targeted genes to identify miRNAs as potential targets for novel therapies**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2020/21

Candidato RM

**Neuroactive amino acids profile in autism spectrum disorder: a possible diagnostic metabolic profile for early detection**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2020/21

Candidato MV

**Fenotipo neurocomportamentale in pazienti con d-2 idrossiglutarico aciduria: proposta di protocollo diagnostico per il riconoscimento precoce della patologia**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2021/22

Candidato RLC

**Head circumference sizes in patients with autism spectrum disorders aged 0-5 years: results from a clinical sample**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2022/23

Candidato RS

**Multifactorial analyses of behavioral disturbance in patients with autism spectrum disorder.** Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2022/23

Candidato PG

**Clinical correlates of blood acylcarnitine profiles in children with autism spectrum disorder**

Tesi di Laurea Relatore: Prof. Barone Rita Maria Elisa A.A. 2022/23

**Attività di assistenza e relatore nella elaborazione di tesi**

**Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile**

**Università di Catania**

Candidato LC

**Head circumference growth in children with Autism Spectrum Disorder: trend and clinical correlates in the first five years of life.** AA 2021/2022

Candidato MC

**A sensory profile analysis of children with neuronopathic MPS disease using the Sensory Processing Measure (SPM).** AA 2021/2022

Candidato LC

**Development and validation of a novel screening tool for early detection of children with Autism Spectrum Disorder: Griffiths III assessment of the neurodevelopmental profile.** AA 2020/2021

Candidato MF

**A sensory profile analysis of preschool-aged children with Autism Spectrum Disorder using the Sensory Processing Measure - Preschool (SPM-P).** AA 2020/2021

Candidato PF

**Dynamical Complexity of postural control system in Autism Spectrum Disorder: linear and non-linear measures in posturographic analysis of upright posture.** AA 2020/2021

Candidato VS

**Analysis of copy number variations (CNVs) in multiplex families with Autism Spectrum Disorder: clinical and molecular insights.** AA 2019/2020.

Candidato LBF

**Psychomotor Developmental profile with the Griffiths III scale for early diagnosis of Autistic Spectrum Disorder.** AA 2019/2020

Candidato CM

**Pharmacological intervention in subjects with asd and adhd co-occurence: a scoping review.** AA 2018/2019

Candidato PS

**Evaluation of risk profile for emotional distress and comorbid somatization in a pediatric population of cancer survivors.** AA 2018/2019.

Candidato AR

**Analisi sistematica in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico e Copy Number Variants: correlati clinici.** AA 2018/2019.

**PROGETTI DI RICERCA NAZIONALI SU BANDI COMPETITIVI FINANZIATI**

**PRIN 2022 Codice progetto:202255RLB4**

Titolo: Shared phenomics, genomics, and functional glycomics for better N-GLYcosylation evaluation and targeting in NEUrodevelopmental disorders(NGLYNEU)

**Ruolo: Coordinatore Nazionale (Principal Investigator:BARONE Rita Maria Elisa – Università di Catania)**

**Contributo Complessivo euro: 225.077**

**PNRR-2022 Ministero della salute Codice Progetto: 12376284.**

Titolo“ MECHANISMS OF SYNAPTIC DYSFUNCTION IN MOVEMENT DISORDERS AND EPILEPSY“

**Ruolo: Senior Researcher**

**Contributo Complessivo 1.000.000**

**PO FESR 2014-2020 – Azione 1.1.5**

Titolo “Vespa 2.0 – Virtual Environment for a Superior Neuro-Psichiatry Second Generation”

**Ruolo: Investigator**

**Contributo Complessivo 2.578.047,81**

**Anno 2014 PRIN 2012** Approccio globale alle mucopolisaccaridosi: applicazione di metodi altamente specifici per la diagnosi neonatale e la valutazione dell’efficacia terapeutica in pazienti e in modelli animali. **Ruolo: Investigator**

**Anno 2014: FIR-2014** Università di Catania. “MIMIC (Metabolism-Immunity-Metals Integrated Concepts) - AUTISM: a multilevel approach to understand and cure Autism Spectrum Disorders.” Ruolo:  **Principal Investigator**

**PRIN 2002**

Resp.le Nazionale: Clinica Pediatrica Università La Sapienza – Roma. Sede Locale: Clinica Pediatrica di Catania. Titolo: Studio clinico-epidemiologico, neuro radiologico e molecolare delle anomalie cerebellari di origine genetico-metabolica con particolare attenzione ai disordini congeniti della glicosilazione (CDG). **Ruolo: Investigator**

## PROGETTI DI RICERCA EUROPEI

**2000-2005** EC: 5th framework 1999. Proposal No. QLRT-1999-00314; EC: “A systematic approach towards the understanding, diagnosis and treatment of CDGS, a novel group of inborn metabolic disorders caused by defects of glycosylation”. Coordinator UK Leuven (Belgium) Prof. Gert Matthijs. Role in the project: **Investigator as Italian Participant (University of Catania-Italy)**

**2005-2008** EC:: 6th framework. EUROGLYCANET Coordination Action Proposal No. 512131. Coordinator UK Leuven (Belgium) Prof. Gert Matthijs.

Role in the project: **Investigator as Italian Participant (University of Catania-Italy)**

**2013-2016** ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases: EURO-CDG A European research network for a systematic approach to CDG and related Diseases. Coordinator UK Leuven (Belgium) Prof. Gert Matthijs. Role in the project: **Investigator as Italian Participant (University of Catania-Italy)**

**2020-2023** Stroke-like episodes in CDG: An international multicenter approach to discover the real phenotype, improve the diagnosis and management and understand the underlying mechanisms. Coordinator Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona-Spain) Dr.Mercedes Serrano GimaréRole in the project: **Investigator as Italian Participant**

**2023** EURO-GLYCOTRAIN Marie Skłodowska-Curie Actions Doctoral Network (MSCA-DN) Horizon Europe 2023-2024.Role in the project: **“Investigator as: “Associate Partner University of Catania”. Submitted.**

**ALTRI PROGETTI DI RICERCA**

**Anno 2012: Università di Catania (Fondi per Ricercatori)**: “ Sviluppo di tecnologie basate sulla tecnologia Eye-Tracker per la caratterizzazione e l'intervento precoce dei disturbi dello spettro dell'autismo” Ruolo: **Principal Investigator**

**Anno 2008: Università di Catania** “Anomalie cerebellari nelle malattie metaboliche con particolare attenzione ai difetti congeniti della glicosilazione (sindromi CDG)” (II anno).

**Ruolo: Investigator**

**Anno 2007: Università di Catania** “Anomalie cerebellari nelle malattie metaboliche con particolare attenzione ai difetti congeniti della glicosilazione (sindromi CDG) (I anno)

**Ruolo: Investigator**

**Progetti di Ateneo (60%)**

**Anno 2006 : Università di Catania** “Malattie neurodegenerative su base genetico metabolica: epidemiologia, genetica, possibilità terapeutiche e storia naturale”

**Ruolo: Investigator**

**Conduzione trials clinici in malattie neurometaboliche**

**2019-2024** Natural History Study Protocol in PMM2-CDG (CDG-Ia) International, multicentric study

ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03173300

https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03173300?cond=PMM2-CDG&draw=2&rank=3

Ruolo: **Principal Investigator**

**2022-2026** GM1 and GM2 Gangliosidosis PROspective Neurological Disease TrajectOry Study (PRONTO).

ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05109793

<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT05109793?cond=Gangliosidosis&draw=2&rank=11>

Ruolo**: Principal Investigator**

**2022-2024** Hunter Outcome Survey (HOS)

[ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03292887](https://www.bing.com/ck/a?!&&p=d93ac336e8cdca5bJmltdHM9MTcwNDU4NTYwMCZpZ3VpZD0yZGU1OWIxMy01NmJjLTZkNDYtMmI2Ny04OGI5NTc2MTZjZWYmaW5zaWQ9NTIzMw&ptn=3&ver=2&hsh=3&fclid=2de59b13-56bc-6d46-2b67-88b957616cef&psq=Hunter+Outcome+Survey+(HOS)+clinical+trials&u=a1aHR0cHM6Ly9jbGFzc2ljLmNsaW5pY2FsdHJpYWxzLmdvdi9jdDIvc2hvdy9OQ1QwMzI5Mjg4Nw&ntb=1" \t "_blank)

[https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03292887?type=PReg&cond=Hunter+Syndrome&draw=2&rank=1]( https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03292887?type=PReg&cond=Hunter+Syndrome&draw=2&rank=1)

Ruolo**: Principal Investigator**

**2022-2024** Age Group With Pompe Disease or With Mucopolysaccharidosis Type I (MPS I) in a Home-care Setting (HomERT)<https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT05073783?cond=Pompe&cntry=IT&draw=2&rank=1>

**Ruolo: Principal Investigator**

**2023-2025** CDT-TCNPC-301 Studio di fase III, in doppio cieco, randomizzato, controllato- con placebo, a gruppi paralleli, multicentrico per valutare la sicurezza, tollerabilità ed efficacia di 2000 mg/kg di Trappsol® Cyclo™ (idrossipropil-β-ciclodestrina) e terapia standard rispetto a placebo e terapia standard in pazienti affetti da malattia di Niemann-Pick di tipo C1 – Codice Eudract:2020-003136-25 - Promotore :Cyclo Therapeutics

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT04860960?intr=Trappsol%C2%AE%20Cyclo&rank=2>

**Ruolo: Principal Investigator**

**Altri trials clinici**

**2006-2009** Multi Center, Multi National Open Label Extension Study for MPS VI ASB-03- 06 Role in the project: **Investigator**

**2010-2015** MPS VI Clinical Surveillance Program (CSP) Observational

Time Perspective.

Ruolo : 2010-2014: **Investigator**.

2015: **Principal Investigator**

**2022-2024** A Multicenter, Multinational, Observational Morquio A Registry Study (MARS)

https://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02294877?cond=Morquio+Disease&cntry=IT&draw=2&rank=2Azafaros AZA-001-5A4-01 dal 01.11.2022

**Ruolo: Principal Investigator**

**Collaborazioni attive con gruppi di ricerca nazionali e internazionali**

**(prodotti della ricerca in elenco pubblicazioni)**

1. Partner Italiano Gruppo di Studio Europeo sui Disordini Congeniti della Glicosilazione dal 1999 a tutt’oggi.

(Euroglycan,Euroglycanet, EURO-CDG, Euroglycan OMICS)

1st Int’l Meeting on CDG, Leuven, 1999

EUROGLYCAN mtg, Interlaken, 11-12 May, 2001

EUROGLYCAN mtg, Sitges (Barcelona), 18-19 April, 2002

1st Orphan Focus Course, Catania, 1-2 April, 2003

**Organizzazione 2nd Int’l Meeting on CDG, Catania, 2-5 April, 2003**

EUROGLYCANET mtg, Athens, 28-30 March, 2005

2nd Orphan Focus Course, Athens, 30 March-1 April, 2005

EUROGLYCANET mtg, Porto, 28-29 April, 2006

3rd Orphan Focus Course, 16-17 October, 2007

3rd Int'l Meeting on CDG, Paris, 18-19 October, 2007

EUROGLYCANET mtg, Worms, 1-4 October, 2008

4th Int'l Meeting on CDG, Leuven (Belgium), 13-14 January 2011

EURO-CDG closed Workgroup Meeting Barcelona, Spain, 1-2 September 2013

EUROCDG-2 Meeting, University of Heidelberg, March 3-4, 2016

EUROGLYCAN-omics Kick-off Meeting Paris, 20-21 March 2019.

4th World Conference on CDG. 26-27 July 2019 Lisbon (Portugal).

EUROGLYCAN-omics Network Meeting Barcelona (Spain) 27-29 June 2022

EUROGLYCAN Network meeting in Milan, Human Technopole 24-25 January 2023

EUROGLYCAN Network meeting in Prague, 19-21 June 2023

1. CDG-Subnetwork – MetabERN (European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders)
2. Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN): Consortium “Frontiers in Congenital

Disorders of Glycosylation” (US) since 2022.

1. MetabERN Italia since 2023.
2. The Autism Multispecialty Clinic Arkansas Children's Hospital Research Institute University of Arkansas for Medical Sciences, Prof. R. E. Frye, USA since 2018.
3. Coordinamento Gruppo Studio Italiano su disturbi congeniti della glicosilazione
4. Gruppo di studio internazionale sulla Mucopolisaccharidosi VI. MPS VI Study Group
5. Gruppo di studio internazionale sulla sindrome di Joubert. International JSRD Study Group
6. Gruppo di studio nazionale Italian MPS Neuroimaging Study Group
7. Gruppo di studio nazionale Ceroidolipofuscinosi
8. Gruppo di studio nazionale CCA (corpus callosum atrophy)

**Ruoli di vertice in società scientifiche**, con l’indicazione dei periodi di riferimento dell’attività

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Data | Denominazione | Attività |
|  |  |  |
| **2018-2021** | Componente eletto del Consiglio Direttivo della Società Italiana Malattie Metaboliche e Screening Neonatale **(SIMMESN)** | Società Italiana Malattie Metaboliche e Screening Neonatale |
| **2021 ad oggi:** | Consigliere Sezione “Neurologia” Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (**SINPIA**). | Attività formativa e promozione attività di ricerca clinica e psicofarmacologica in ambito neuropsichiatrico infantile |
| **2021 ad oggi** | Componente Direttivo Regionale Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (**SINPIA**) | Attività di rete con i servizi di salute mentale ospedalieri e del territorio siciliani. Gestione rapporti con assessorato della salute per sviluppo rete assistenziale sulle criticità nell’assistenza agli adolescenti nei servizi di NPIA Siciliani. Gestione rapporti con assessorato della salute per recepimento in GURS delle linee di indirizzo sui disturbi neuropsichiatrici in età evolutiva, col relativo documento applicativo esitato dal tavolo tecnico NPIA. |
| **2021 ad oggi** | Coordinatrice gruppo di lavoro regionale della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile (**SINPIA**) sul Disturbo dello Spettro dell’Autismo. | -Diffusione nei centri di NPIA siciliani di un nuovo strumento di screening per l’autismo da noi sviluppato presso la NPIA dell’AOUP “G-Rodolico-San Marco” Catania.  -Sviluppo e realizzazione registro regionale sul disturbo dello spettro autistico |
| **2021 ad oggi** | *Sub-representative* per AOUP “G.Rodolico-San Marco” Catania presso la rete Europea per le Malattie Metaboliche Ereditarie (**METABERN**). | L’afferenza alla rete europea ERN (European Research Network) rappresenta un importante traguardo per l’AOUP “G.Rodolico-San Marco” a garanzia del percorso assistenziale diagnostico e terapeutico nel contesto delle malattie metaboliche ereditarie. |
| **2015- ad oggi** | Membro Tavolo Tecnico Provinciale per il Disturbo dello Spettro dell’Autismo | Rappresentanza universitaria per attività relative alla organizzazione dei servizi di NPIA dedicati al disturbo autistico nella provincia di Catania.l |

**Partecipazione Comitato Scientifico Associazioni di Pazienti**

* Membro Comitato Scientifico dell’associazione “World CDG Organization”, associazione internazionale famiglie con disordini congeniti della glicosilazione (CDG). https://www.rareconnect.org/en/posts/bd1409b8-4488-419c-b75a-5e99f36aeca9; http://www.apcdg.com/speakers---world-conference-on-cdg-2019.html.
* Membro Comitato Scientifico Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi <http://www.aimps.org/index.php/chi-siamo/il-comitato-scientifico>).
* Socio Fondatore e Membro Consiglio Direttivo Associazione Famiglie “Baco di Rame” ([www.bacodirame.it](http://www.bacodirame.it))
* Membro Associazione CDG Italia.
* **Didattica Rivolta alla Comunità**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| **Sett. 2023** | Attività seminariale per le insegnanti sulla prevenzione dei disturbi del neurosviluppo presso scuola paritaria “Francesco Ventorino” - Catania |
| **25.11.2022** | Convegno “Cosa si fa oggi per i bambini con disturbo dello spettro autistico?. Quali prospettive”. Associazione Culturale Marta Battaglia - Ragusa. |
| **Sett. 2019** | Attività Scientifica Divulgativa sui disturbi del neurosviluppo (autismo): Notte dei Ricercatori” – Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale – 2019. |
| **23.10.2018** | “La scuola: luogo del prendersi cura”. Scuola Narciso Catania |
| **20.05.2016** | Diete, vaccini e autismo tra miti e realtà” nel corso dell’evento “Balle di Scienza” – Città della Scienza, Catania |
| **26.11.2016** | “Interventi precoci nei disturbi dello spettro dell’autismo” – Opera Diocesana Assistenza - Catania |

**Riconoscimenti e Premi**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Periodo** | **Attività** | **Ente Erogatore** |
| **17-18 maggio 2019** | **Premio per il lavoro**“Biomarcatori mitocondriali in pazienti con disturbi del neurosviluppo: studio comparativo monocentrico” | Convegno “Il disturbo dello spettro dell’autismo dalla neurobiologia all’intervento abilitativo” – IRCCS Oasi Maria SS. – TROINA. |
| **2015 ad oggi** | **Membro REPRISE** Registro digitale di esperti scientifici indipendenti del MUR, per la valutazione scientifica della ricerca italiana | **Ministero Università e Ricerca Scientifica (MUR)** |
| **Acitrezza (CT)**  **3-6 aprile**  **2003** | **Organizzazione** **II Congresso Internazionale** su Congenital Disorders of Glycosylation | **European Network on Congenital Disorders of Glycosylation** |
| **AOUP Università Catania**  **1-2 aprile 2003** | **Organizzazione “First Orphan Europe Academy Focus Course on "Protein Glycosylation in Health and Disease”** | **Orphan European Academy** |
| **2002** | **Premio** “Prof. Salvatore Barberi” al miglior lavoro di Pediatria Preventiva e Sociale. | **Società Italiana di Pediatria -Sezione Siciliana.** |

## ATTIVITÀ DI REVISORE

Journal of Pediatrics, Journal of Inherited Metabolic Diseases, Brain and Development, Clinical Genetics, Clinica Chimica Acta, European Journal of Pediatrics, Italian Journal of Pediatrics, European Journal of Human Genetics, Annals of Neurology, Pediatrics, Journal of Child Neurology, Journal of Autism and Developmental Disorders, EMBO Molecular Medicine, Trends in Molecular Medicine, Therapeutic Advances in Rare Diseases, Frontiers in Psychiatry, Frontiers in Neurology, Frontiers in Pediatrics.

**EDITORE**

Frontiers in Psychiatry – section Autism

Frontiers in Psychiatry – Research Topic: “Women in Psychiatry: Autism” 2021,2022

Diseases

Brain Sciences

**RELAZIONI A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

1. R. Barone. “Profili Metabolici nel disturbo dello spettro autistico”. Convegno **“**La Dieta Chetogenica in Neuropsichiatria Infantile”. Aula Magna Torre Biologica – Università di Catania. 12 Dicembre 2023
2. R. Barone.”La condizione di disabilità in adolescenza: dalle malattie rare alle patologie più complesse”. Convegno “Emergenza Adolescenza”- Congresso Regionale Società Italiana Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza (SINPIA) - Sicilia . Cantieri Culturali della Zisa Palermo. 27-28 Ottobre 2023
3. R. Barone. “Nuove terapie per le malattie da accumulo lisosomiali”. Convegno Malattie metaboliche ereditarie stato dell’arte in Sicilia. AOU Policlinico “G. Rodolico – San Marco”, Catania (CT). 6 Luglio 2023.
4. R. Barone. “Correlazioni tra disturbo dello spettro autistico e anoressia”. Convegno “Disturbi del comportamento alimentare: diagnosi, terapie, tecniche e innovazione”. Aula Magna Scuola di Medicina – Università di Catania – 19 Maggio 2023.
5. R. Barone. “Conosciamo l’autismo, per lo sviluppo di nuove strategie comunicative: I disturbi dello spettro autistico.” Corso “Ortottica e interdisciplinarietà” Aula Seneca, CEFPAS Caltanissetta 27, 28 e 29 marzo 2023.
6. R. Barone. “Instrumental Gait Analyses in CDG: Learnings with impact in clinical trials for CDG”.6th World Conference on CDG – Online Sessions May-June 2023.
7. R. Barone. La gestione di un approccio di genere nella sfera neurologica e psichiatrica del paziente adulto e adolescente”. UOS Educazione alla salute – AOUP “G.Rodolico-San Marco” Catania. 15.12.2022
8. R. Barone “Clinical and glycosylation findings in a patient with Cohen syndrome”. EUROGLYCAN-omics Network Meeting Barcelona (Spain) 27-29 June 2022.
9. R. Barone. “Disordini Congeniti della Glicosilazione”. Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGEPED) Convegno Online Rare Diseases 2022 - 25 Maggio 2022.
10. R.Barone. “Terapia dei difetti di N-glicosilazione.” XI Congresso Nazionale Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN). Bologna 2-4 Dicembre 2021.
11. R. Barone “Conoscere le malattie rare: focus sulla Malattia di Gaucher e la Malattia di Hunter” Webinar 14 dicembre 2021 h 16-18.
12. R. Barone "Movement disorders as clinical features of CDG". 4th World Conference on CDG. 26-27 July 2019 Lisbon (Portugal).
13. R. Barone "Metabolic markers for Autism Spectrum Diseases". The 56th Lipari School for Scientific Research : Computational Metabolomics and Metabolic Diseases. Lipari July 25-31, 2019
14. R. Barone. “Proposta di nuovi markers predittivi per ASD e Disturbi del neurosviluppo”. Congresso Regionale Società Italiana Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza (SINPIA) - Sezione Sicilia. Viagrande (CT) 15-16 Novembre 2019.
15. R. Barone CDG: clinical overview. Convegno "CDG what we do and what we can do: from symbiosis to synergies." June 7th 2019 Aula Magna Meyer Children's Hospital Florence Italy
16. R. Barone. Nuovi strumenti per la valutazione precoce dello sviluppo del linguaggio in soggetti con disturbo dello spettro autistico. Congresso Nazionale di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza – Università di Palermo - Palazzo Steri Palermo, 29-30 Marzo, 2019.
17. R. Barone “An update on novel CDG diagnosis and clinical work-up in Italy” EUROGLYCAN-omics Kick-off Meeting Paris, 20-21 March 2019.
18. R. Barone. "Biomarkers: Metabolismo energetico". Approccio integrato allo studio dei disordini del neuro sviluppo associati a disabilità intellettiva ed autismo”. Centro Congressi IRCCS “Oasi” Troina, 29/30 Giugno 2018
19. R. Barone “Aspetti clinici dei difetti congeniti della glicosilazione (CDG)”. In Nuove Frontiere nella diagnosi dei difetti di glicosilazione delle proteine. 7 Maggio 2018 - Aula Magna AOU Meyer Firenze.
20. R. Barone. “Disabilità intellettiva e Malattie Metaboliche. Il modello delle Malattie Lisosomiali” - VIII Congresso Nazionale Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN). Roma 29-30 Novembre 1 Dicembre 2017.
21. R. Barone "Malattie rare: attualità in tema di forme e nuovi trials terapeutici". Congresso Regionale SINPIA Sicilia "Nuove Patologie-Diagnosi Precoci-Nuove Terapie". Siracusa, 24-25 Novembre 2017.
22. R. Barone "Malattie lisosomiali: l'importanza della diagnosi precoce". Congresso Regionale “Lo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie: dalla diagnosi al trattamento. L'esempio della fenilchetonuria”. Catania Aula Magna Policlinico, 1 Marzo 2017.
23. R. Barone. "Prospettive Terapeutiche nelle malattie neurometaboliche". In "Strategie terapeutiche in Neuropsichiatria Infantile". Aula Magna Policlinico Catania, 16 Aprile 2016.
24. R. Barone. "Effects of Galactose supplementation in a patient with SLC35A2-CDG" EUROCDG-2 Meeting, University of Heidelberg, March 3-4, 2016.
25. R. Barone. “The cerebellar involvement in CDG”. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) Official Satellite Symposia, Second World Conference on Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) for Families and Professionals: a challenging story of sugars trees 28-30 August 2015 - Lyon (France).
26. R. Barone "Trattamento dei Disturbi Specifici dell'Apprendimento" Convegno “Disturbi specifici dell'Apprendimento: dallo screening al percorso riabilitativo". Catania, Aula Pero Policlinico 16 Aprile 2015.
27. R. Barone. “Glycomics of Central Nervous System Diseases (CNS): from monogenic to Multifactorial Disorders”. XIV Convegno-Scuola sulla chimica dei carboidrati. Società Chimica Italiana Gruppo “Chimica dei Carboidrati”. Certosa di Pontignano - Siena 22-25 Giugno 2014.
28. R. Barone. “Le Mucopolisaccaridosi: Segni d’allarme. XL Congresso Nazionale - Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) Palermo, 27-29 Novembre 2014.
29. R. Barone. “Neurologia cognitiva e comportamentale dell’età evolutiva: patologie neurologiche progressive” - VI Corso di Formazione Permanente - Neuroscienze cognitive dello Sviluppo - Centro Congressi Paolo VI, Brescia 28-29 Novembre 2013
30. R. Barone. “Encefalopatie lisosomiali: nuove strategie terapeutiche”. XXV Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP). Roma 7-8 Novembre 2012.
31. R. Barone "ADHD: Basi Neurobiologiche". In "ADHD: Diagnosi e Terapia". Catania, 7 Novembre 2012 Aula 1 Edificio 4 - Policlinico Università di Catania.
32. R. Barone “La prevenzione del Ritardo Mentale nelle Malattie Metaboliche”. Convegno “I corso sulle malattie metaboliche curabili” Catania 30 Settembre-1 Ottobre 2011 – Aula 1 Edificio 4 Policlinico Università di Catania.

C**APITOLI IN LIBRI**

**Disturbi dello spettro autistico** di Fred R. Volkmar. Edizione Italiana a cura di: R Barone, C Bravaccio, F Muratori, E Salomone, P Venuti, S Vicari. Editore: Edra

Edizione: 3 Data di Pubblicazione: luglio 2020 EAN: 9788821452918

ISBN: 8821452913 Pagine: 216

**Neurologia Pediatrica**. Dalle basi biologiche alla pratica clinica

di Martino Ruggieri.Editore: Edra Data di Pubblicazione: 10 settembre 2023

EAN: 9788821448652 ISBN: 8821448657 Pagine: 816

**Causes of Epilepsy**, 2nd edition Cambridge University Press. vol. Chapter 41, p. 300-304, Edited by Simon Shorvon, Institute of Neurology, University College London , Renzo Guerrini, Università degli Studi, Florence Steven Schachter, Harvard Medical School, Boston , Eugen Trinka, Paracelsus Medical University, Salzburg, ISBN: 9781108355209, doi: 10.1017/9781108355209 Cambridge University Press 2019

**Developmental cognitive and behavioural neurology** . Mariani Foundation Paediatric Neurology Series 28. Editors: Daria Riva and Sara Bulgheroni London-Paris, John Libbey Eurotext Ltd, 2015, pp. 176.

**APPARTENENZA A SOCIETÀ SCIENTIFICHE**

2021 ad oggi European Acadamy of Childhood Disability (EACD)

2014 ad oggi Italian Society of Child Neurology and Psychiatry (SINPIA)

2021 ad oggi Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

2018 ad oggi Italian Society for the study of inborn errors of metabolism (SIMMESN)

**TERZO SETTORE**

* Attività Scientifica Divulgativa sui disturbi del neurosviluppo (autismo): Notte Europea dei Ricercatori in Italia
* Attività seminariale sulla prevenzione dei disturbi del neurosviluppo presso scuole primarie
* Socio Fondatore e Membro Consiglio Direttivo Associazione Famiglie “Baco di Rame”
* Membro Eletto Consiglio Scientifico Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini
* Consiglio Direttivo Associazione Famiglie CDG-Italia
* Attività medico volontario presso CARITAS Catania

### Attività professionale in Neuropsichiatria Infantile

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **08/12/2011 ad oggi** | **Contratto di lavoro subordinato a tempo indeterminato con inserimento in dotazione organica nel posto universitario come Dirigente Medico I livello di Neuropsichiatria Infantile presso AOUP “G.Rodolico-San Marco” Catania.** | 1. Inquadramento diagnostico multidisciplinare dei pazienti (competenze in ambito genetico, metabolico, sindromologico, dismorfologico e di neuroimaging. 2. Programmazione e interpretazione di esami di laboratorio di III livello per malattie neurogenetiche. 3. Attività di diagnosi clinica, valutazione del neurosviluppo, caratterizzazione con strumenti standardizzati dei disturbi del neurosviluppo con particolare riguardo al Disturbo dello Spettro Autistico, in soggetti in età pediatrica e adolescenziale. 4. Presa in carico del paziente: certificazioni di malattia e indirizzi di terapia validi ai fini scolastici e riabilitativi. 5. Consulenze NPIA su richiesta dei Servizi Sociali dell’AOUP Policlinico e/o Tribunale dei minori. 6. Consulenze di NPIA per pazienti ricoverati presso l’AOUP “G.Rodolico-San Marco”. 7. Attività di refertazione di EEG e Terapia farmacologica dell’epilessia 8. Consulenze per il PS AOUP - presidio “G.Rodolico”. 9. Terapia farmacologica disturbi psicopatologici e gestione emergenze psichiatriche in adolescenza: terapia farmacologica, psicoterapia familiare e individuale (supporto a terapia cognitivo-comportamentale). 10. Parent training e parent coaching in pazienti con disturbo dello spettro autistico |
| **01/12/2009-01/12/2010** | **Contratto di lavoro subordinato a tempo determinato Dirigente Medico I livello di Neuropsichiatria Infantile “AOU Policlinico Catania”.** | Attività di consulenza di neuropsichiatria infantile presso il Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Metaboliche Congenite UOC di Pediatria |
| **13/07/2007–01/12/2009** | **Direttore Medico Responsabile Centro di Riabilitazione convenzionato con il SSN “Villa Francesca” Opera Diocesana Assistenza – Catania** | Attività di coordinamento, supervisione e monitoraggio di equipe multidisciplinare (infermieri, psicologi, assistenti sociali, terapisti della riabilitazione) responsabile di terapia riabilitativa ambulatoriale, domiciliare e intramurale di pazienti in età evolutiva. Redazione progetti riabilitativi individuali, gestione proroghe e rapporti con ASP per rinnovo piani di trattamento. Esperienza di lavoro con sistema qualità ISO 9001. |
| **1996 – 2005** | **Medico Neuropsichiatra Infantile con rapporto libero-professionale presso struttura residenziale e semiresidenziale convenzionata con il SSN per malati psichiatrici ODA Istituto Pecorino San Giovanni La Punta e Presidio di Riabilitazione San Nullo Catania.** | * Gestione emergenze psichiatriche diurne e notturne e stabilizzazione patologie psichiatriche acute che necessitano di ricovero. |
| **Luglio-Ottobre 1998** | **Contratto di lavoro subordinato a tempo determinato Dirigente Medico I livello di Neuropsichiatria Infantile presso AOU Policlinico Catania.** | Ambulatorio di Elettroencefalografia clinica pediatrica : attività di registrazione di EEG in veglia e sonno e di refertazione degli stessi. |

**PROFILO PROFESSIONALE** (evidenze nelle esperienze professionali e di ricerca riportate nel CV)

Competenza nella promozione e nella conduzione di attività di ricerca clinica in neuropsichiatria infantile

Sviluppo e utilizzo di nuovi strumenti diagnostici per la diagnosi precoce dell’autismo:

*Eye-tracking per la valutazione del linguaggio* (*PLoS One*. 2019;14(2):e0211802. Published 2019 Feb 11. doi:10.1371/journal.pone.0211802).

*Nuovo strumento di screening* *per il disturbo dello spettro autistico* (Griffith Autism Early Screening: *J Autism Dev Disord*. Published online December 18, 2023. doi:10.1007/s10803-023-06184-3

Sviluppo di biomarcatori e terapie personalizzate per il disturbo dello spettro autistico e altri disturbi del neurosviluppo (*Front Psychiatry*. 2018;9:636.; *Int J Mol Sci*. 2019 Apr 16;20(8):1878.; *J Pers Med.* 2021 Jun 4;11(6):510: *Int J Mol Sci.* 2020 Aug 27;21(17):6203. doi: 10.3390/ijms21176203; *J Trace Elem Med Biol.* 2020 Jan;57:126409; *Front. Mol. Neurosci.* 2017 10:250 *; Frontiers in Psychiatry* 2022; 13, art. no. 862422; *Nutrients.* 2022 Feb 18;14(4):852. *Genetics in Medicine*, 2020; 22 (6), pp. 1102-1107.; *Neurology,2006;* 66 (2), pp. 278-280.).

Individuazione e caratterizzazione di nuove malattie genetiche e/o di nuovi profili omici associati a disturbi del neurosviluppo

* *Cell Mol Life Sci.* 2022 Feb 24;79(3):150
* *American Journal of Human Genetics*, 2021; 108 (11), pp. 2130-2144
* *iScience 2021 Mar 18;24(4):102323.*
* *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Jul 10;16(1):307
* *Glycoconj J.* 2019 Dec;36(6):461-472
* *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Apr 4;13(1):45.
* *J Proteomics.*2012 Sep 18;75(17):5123-39
* *Annals of Neurology*,2012 72 (4), pp. 550-558
* *Glycoconj J.* 1999;16(11):669-671.

Conduzione (*J Neurol.* 2015 Jan;262(1):154-64. *Cerebellum*. 2021 Aug;20(4):596-605; ) e collaborazione a studi clinici multicentrici nazionali e internazionali: (*Pharmacol Res.* 2023 Nov;197:106952; *J Pers Med.* 2022 Sep 27;12(10):1593; *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Jun 29;17(1):251.; *J Clin Med.* 2022 Mar 17;11(6):1668 ; *Identity,* 2021; 21:3, 255-269; *Mol Genet Metab.* 2021 Aug;133(4):397-399.; *Eur J Neurol.* 2019 Sep;26(9):1226-1234. *Hum Mutat.* 2019 Jul;40(7):908; *Eur J Pediatr.* 2019 May;178(5):739; *J Inherit Metab Dis.* 2019 May;42(3):553; *Hum Mutat.* 2016 Jul;37(7):653-60. *Eur J Hum Genet* 2013*;* 21, 1074)

Collaborazione stesura studi clinici multicentrici internazionali per lo sviluppo di linee guida per malattie rare del sistema nervoso centrale e nuove nomenclature (*J Inherit Metab Dis.* 2019 Jan;42(1):5-28.; *J Inherit Metab Dis.* 2021 Jan;44(1):148-163; *J Inherit Metab Dis.* 2022 Sep;45(5):969-980)

Conduzione trials clinici come responsabile

Conduzione progetti di ricerca finanziati come responsabile.

**Formazione specifica per somministrazione strumenti diagnostici/terapeutici in neuropsichiatria infantile**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ENTE | Strumento | Utilizzo |
| 2023 |  |  |
| Roche Rater Academy | Adolescent/Adult Sensory Profile (AASP) | Disturbo dello spettro dell’Autismo |
| Roche Rater Academy | Beck Anxiety Inventory (BAI) | Disturbo d’ansia |
| Roche Rater Academy | Clinical Global Impression – Severity/Improvement (CGI-S/I) | Disturbi neurosviluppo, psicopatologia |
| Roche Rater Academy | Children Routine Inventory-Revised (CRI-R) | Disturbo dello spettro dell’Autismo, Disturbo ossessivo-compulsivo - TICS |
| Roche Rater Academy | Epworth Sleepiness Scale (ESS) | Disturbi del sonno, Disturbo depressivo |
| Roche Rater Academy | PedsQL Inventory – Core, Cognitive, & Family Impact | Disturbi del neurosviluppo, psicopatologia |
| 2022 | Good Clinical Practise | Conduzione trials clinici |
| 2019 e 2021 | | |
| HOGREFE | ADOS-2 | Disturbo dello spettro dell’autismo |
| HOGREFE | ADI-R | Disturbo dello spettro dell’autismo |
| 2020 | Good Clinical Practise | Conduzione trials clinici |
| 2019 |  |  |
| HOGREFE | Griffith III | Valutazione quoziente di sviluppo. Tutti i disturbi del neurosviluppo (età 0-72 mesi) |
| 2014 |  |  |
| Università di Pisa | Corso su “Early Start Denver Model” | Terapia intensiva precoce per il disturbo dello spettro dell’autismo. |
| 2013 |  |  |
| GIUNTI | NEPSY-II | Valutazione neuropsicologica nella psicopatologia dello sviluppo |
| 2013 |  |  |
| GIUNTI | LEITER-R  WESCHSLER SCALES | Valutazione Quoziente Intellettivo |

**Altri Corsi**

Il sistema DRG e la Scheda di Dimissione Ospedaliera: AOU Policlinico “G Rodolico San Marco”, 9-10 dicembre 2021

**ELENCO PUBBLICAZIONI IN EXTENSO SU RIVISTE INDICIZZATE**

1. Cirnigliaro L, Valle MS, Casabona A, Randazzo M, La Bruna F, Pettinato F, Narzisi A, Rizzo R, **Barone R**. The Griffiths Autism Early Screening (GAES): A Novel Developmental Test for Screening Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord.* 2023 Dec 18. doi: 10.1007/s10803-023-06184-3. Epub ahead of print. PMID: 38109035.
2. Prato A, Saia F, Milana MC, Scerbo M, **Barone R,** Rizzo R. Functional tic-like behaviours during the COVID-19 pandemic: Follow-up over 12 months. *Front Pediatr.* 2023 Jan 9;10:1003825. doi: 10.3389/fped.2022.1003825.
3. Parolisi S, Montanari C, Borghi E, Cazzorla C, Zuvadelli J, Tosi M, **Barone R**, Bensi G, Bonfanti C, Dionisi Vici C, Biasucci G, Burlina A, Carbone MT, Verduci E; SIMMESN Working Group for Gut Microbiota in Inborn Errors of etabolism. Possible role of tryptophan metabolism along the microbiota-gut-brain axis on cognitive & behavioral aspects in Phenylketonuria. *Pharmacol Res.* 2023 Nov;197:106952. doi: 10.1016/j.phrs.2023.106952.
4. Romano F, Amadori E, Madia F, Severino M, Capra V, Rizzo R, **Barone R,** Corradi B, Maragliano L, Shams Nosrati MS, Falace A, Striano P, Zara F, Scala M. Case Report: Novel biallelic moderately damaging variants in RTTN in a patient with cerebellar dysplasia. Front Pediatr. 2023 Dec 21;11:1326552. doi: 10.3389/fped.2023.1326552. PMID: 38178912;
5. **Barone R**, Colombi C. Editorial: Women in psychiatry 2022: autism. *Front Psychiatry*. 2023 May 15;14:1208163. doi: 10.3389/fpsyt.2023.1208163.
6. Prato A, Salerno AM, Saia F, Maugeri N, Zanini A, Scerbo M, **Barone R,** Rizzo R. Symptoms compatible with long COVID in an Italian pediatric cohort of Tourette patients with and without SARSCoV2 infection: a short-term follow-up assessment. *BMC Pediatr.* 2023 May 5;23(1):222. doi: 10.1186/s12887-023-04035-9.
7. Fiumara A, Lanzafame G, Sapuppo A, Arena A, Cirnigliaro L, **Barone R.** Positive Impact of Home ERT for Mucopolysaccharidoses and Pompe Disease: The Lesson Learnt from the COVID-19 Pandemic. *Healthcare* (Basel). 2023 Apr 19;11(8):1176.doi: 10.3390/healthcare11081176.
8. Saia F, Prato A, Saccuzzo L, Madia F, **Barone R**, Fichera M, Rizzo R. Copy Number Variations in Children with Tourette Syndrome: Systematic Investigation in a Clinical Setting. *Genes* (Basel). 2023 Feb 15;14(2):500. doi: 10.3390/genes14020500.
9. Randazzo M, Prato A, Messina M, Meli C, Casabona A, Rizzo R, **Barone R.** Neuroactive Amino Acid Profile in Autism Spectrum Disorder: Results from a Clinical Sample. *Children* (Basel). 2023 Feb 20;10(2):412. doi:10.3390/children10020412.
10. Fiumara A, Sapuppo A, Ferri L, Arena A, Prato A, Garozzo D, Sturiale L, Morrone A, **Barone R.** Higher frequency of TMEM199-CDG in the southern mediterranean area is associated with c.92G>C (p.Arg31Pro) mutation. *Eur J Med Genet*. 2023 Mar;66(3):104709. doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104709.
11. **Barone R,** Colombi C. Editorial: Women in psychiatry 2021: Autism. *Front Psychiatry.* 2022 Dec 15;13:1090395. doi: 10.3389/fpsyt.2022.1090395.
12. **Barone R,** Cirnigliaro L, Saccuzzo L, Valdese S, Pettinato F, Prato A, Bernardini L, Fichera M, Rizzo R. PARK2 microdeletion in a multiplex family with autism spectrum disorder. *Int J Dev Neurosci.* 2023 Feb;83(1):121-131. doi:10.1002/jdn.10246.
13. Fabbri-Destro M, Maugeri F, Ianni C, Corsini S, Di Stefano E, Scatigna S,Crifaci G, Bruzzi G, Berloffa S, Fantozzi P, Prato A, Muccio R, Valente E,Pelagatti S, Pecchini E, Zulli F, Rizzo R, Milone A, Viglione V, **Barone R,** MasiG, Narzisi A. Early Sensory Profile in Autism Spectrum Disorders Predicts Emotional and Behavioral Issues. *J Pers Med.* 2022 Sep 27;12(10):1593. doi:10.3390/jpm12101593.
14. Sestito S, Rinninella G, Rampazzo A, D'Avanzo F, Zampini L, Santoro L, Gabrielli O, Fiumara A, **Barone R,** Volpi N, Scarpa M, Tomanin R, Concolino D. Cardiac involvement in MPS patients: incidence and response to therapy in an Italian multicentre study. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Jun 29;17(1):251. doi:10.1186/s13023-022-02396-5.
15. Albokhari D, Ng BG, Guberinic A, Daniel EJP, Engelhardt NM, **Barone R**, Fiumara A, Garavelli L, Trimarchi G, Wolfe L, Raymond KM, Morava E, He M, Freeze HH, Lam C, Edmondson AC. ALG8-CDG: Molecular and phenotypic expansion suggests clinical management guidelines. *J Inherit Metab Dis.* 2022 Sep;45(5):969-980. doi: 10.1002/jimd.12527.
16. Prato A, Maugeri N, Chiarotti F, Morcaldi L, Vicario CM, **Barone R**, Rizzo R. A Randomized Controlled Trial Comparing Videoconference vs. Face-to-Face Delivery of Behavior Therapy for Youths With Tourette Syndrome in the Time of COVID-19. *Front Psychiatry.* 2022 May 24;13:862422. doi:10.3389/fpsyt.2022.862422.
17. Narzisi A, Fabbri-Destro M, Crifaci G, Scatigna S, Maugeri F, Berloffa S, Fantozzi P, Prato A, Muccio R, Valente E, Viglione V, Pecchini E, Pelagatti S, Rizzo R, Milone A, **Barone R,** Masi G. Sensory Profiles in School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder: A Descriptive Study Using the Sensory Processing Measure-2 (SPM-2). *J Clin Med.* 2022 Mar 17;11(6):1668. doi: 10.3390/jcm11061668.
18. Rizzo R, Prato A, Scerbo M, Saia F, **Barone R,** Curatolo P. Use of Nutritional Supplements Based on L-Theanine and Vitamin B6 in Children with Tourette Syndrome, with Anxiety Disorders: A Pilot Study. *Nutrients.* 2022 Feb18;14(4):852. doi: 10.3390/nu14040852.
19. Di Patria L, Annibalini G, Morrone A, Ferri L, Saltarelli R, Galluzzi L, Diotallevi A, Bocconcelli M, Donati MA, **Barone R,** Guerrini R, Jaeken J, Stocchi V, Barbieri E. Defective IGF-1 prohormone N-glycosylation and reduced IGF-1 receptor signaling activation in congenital disorders of glycosylation. *Cell Mol Life Sci.* 2022 Feb 24;79(3):150. doi: 10.1007/s00018-022-04180-x.
20. Cirnigliaro L, Bianchi P, Sturiale L, Garozzo D, Mangili G, Keldermans L, Rizzo R, Matthijs G, Fiumara A, Jaeken J, **Barone R.** COG6-CDG: Novel variants and novel malformation. *Birth Defects Res.* 2022 Mar;114(5-6):165-174. doi:10.1002/bdr2.1981.
21. Prato A, Gulisano M, Scerbo M, **Barone R,** Vicario CM, Rizzo R. Diagnostic Approach to Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated With Streptococcal Infections (PANDAS): A Narrative Review of Literature Data. *Front Pediatr.* 2021 Oct 27;9:746639. doi: 10.3389/fped.2021.746639.
22. Wilson MP, Garanto A, Pinto E Vairo F, Ng BG, Ranatunga WK, Ventouratou M, Baerenfaenger M, Huijben K, Thiel C, Ashikov A, Keldermans L, Souche E, Vuillaumier-Barrot S, Dupré T, Michelakakis H, Fiumara A, Pitt J, White SM, Lim SC, Gallacher L, Peters H, Rymen D, Witters P, Ribes A, Morales-Romero B,Rodríguez-Palmero A, Ballhausen D, de Lonlay P, **Barone R,** Janssen MCH, Jaeken J, Freeze HH, Matthijs G, Morava E, Lefeber DJ. Active site variants in STT3A cause a dominant type I congenital disorder of glycosylation with neuromusculoskeletal findings*. Am J Hum Genet.* 2021 Nov 4;108(11):2130-2144. doi:10.1016/j.ajhg.2021.09.012.
23. Alessandro Musetti, Giuseppina Giammarresi, Kirstin Goth, Antonino Petralia, **Rita Barone,** Renata Rizzo, Ilaria Concas, Arianna Terrinoni, Consuelo Basile, Chiara Di Maggio, Felipe Lopez, Grazia Terrone, Alessia Alessandra, Mattia Messena, Chiara Imperato, Federica Sibilla, Luca Caricati, Tiziana Mancini, Paola Corsano & Eugenio Aguglia. Psychometric Properties of the Italian Version of the Assessment of Identity Development in Adolescence (AIDA*), Identity,* 2021; 21:3, 255-269, DOI: 10.1080/15283488.2021.1916748
24. Nicotera AG, Spoto G, Calì F, Romeo G, Musumeci A, Vinci M, Fiumara A, **Barone R,** Di Rosa G, Musumeci SA. A Novel Homozygous ALG12 Mutation in a Patient with CDG Type Ig: New Report of a Case with a Mild Phenotype. *Mol Syndromol.* 2021 Aug;12(5):327-332. doi: 10.1159/000516606.
25. Bua RO, Messina A, Sturiale L, **Barone R,** Garozzo D, Palmigiano A. N-Glycomics of Human Erythrocytes. *Int J Mol Sci.* 2021 Jul 28;22(15):8063. doi:10.3390/ijms22158063.
26. **Barone R,** Fiumara A, Gulisano M, Cirnigliaro L, Cocuzza MD, Guida C, Pettinato F, Greco F, Elia M, Rizzo R. Electroclinical Features of Epilepsy in Mucopolysaccharidosis III: Outcome Description in a Cohort of 15 Italian Patients. *Front Neurol.* 2021 Jul 19;12:705423. doi: 10.3389/fneur.2021.705423.
27. Bonaventura E, **Barone R,** Sturiale L, Pasquariello R, Alessandrì MG, Pinto AM, Renieri A, Panteghini C, Garavaglia B, Cioni G, Battini R. Clinical, molecular and glycophenotype insights in SLC39A8-CDG. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Jul 10;16(1):307. doi: 10.1186/s13023-021-01941-y.
28. **Barone R,** Bastin J, Djouadi F, Singh I, Karim MA, Ammanamanchi A, McCarty PJ, Delhey L, Shannon R, Casabona A, Rizzo R, Frye RE. Mitochondrial Fatty Acid β-Oxidation and Resveratrol Effect in Fibroblasts from Patients with Autism Spectrum Disorder. *J Pers Med.* 2021 Jun 4;11(6):510. doi: 10.3390/jpm11060510.
29. Čechová A, Honzík T, Edmondson AC, Ficicioglu C, Serrano M, **Barone R,** De Lonlay P, Schiff M, Witters P, Lam C, Patterson M, Janssen MCH, Correia J, Quelhas D, Sykut-Cegielska J, Plotkin H, Morava E, Sarafoglou K. Should patients with Phosphomannomutase 2-CDG (PMM2-CDG) be screened for adrenal insufficiency? *Mol Genet Metab.* 2021 Aug;133(4):397-399. doi: 10.1016/j.ymgme.2021.06.003.
30. Sturiale L, Nassogne MC, Palmigiano A, Messina A, Speciale I, Artuso R, Bertino G, Revencu N, Stephénne X, De Castro C, Matthijs G, **Barone R,** Jaeken J, Garozzo D. Aberrant sialylation in a patient with a HNF1αvariant and liver adenomatosis. *iScience.* 2021 Mar 18;24(4):102323. doi: 10.1016/j.isci.2021.102323.
31. Pettinato F, Mostile G, Battini R, Martinelli D, Madeo A, Biamino E, Frattini D, Garozzo D, Gasperini S, Parini R, Sirchia F, Sortino G, Sturiale L, Matthijs G, Morrone A, Di Rocco M, Rizzo R, Jaeken J, Fiumara A, **Barone R.** Clinical and radiological correlates of activities of daily living in cerebellar atrophy caused by PMM2 mutations (PMM2-CDG). *Cerebellum*. 2021 Aug;20(4):596-605. doi: 10.1007/s12311-021-01242-x.
32. Lo Barco T, Osanni E, Bordugo A, Rodella G, Iascone M, Tenconi R, **Barone R,** Dalla Bernardina B, Cantalupo G. Epilepsy and movement disorders in CDG: Report on the oldest-known MOGS-CDG patient. *Am J Med Genet A.* 2021 Jan;185(1):219-222. doi: 10.1002/ajmg.a.61916.
33. Messina A, Palmigiano A, Esposito F, Fiumara A, Bordugo A, **Barone R,** Sturiale L, Jaeken J, Garozzo D. HILIC-UPLC-MS for high throughput and isomeric N-glycan separation and characterization in Congenital Disorders Glycosylation and human diseases. *Glycoconj J.* 2021 Apr;38(2):201-211. doi:10.1007/s10719-020-09947-7.
34. Altassan R, Radenkovic S, Edmondson AC, **Barone R**, Brasil S, Cechova A, Coman D, Donoghue S, Falkenstein K, Ferreira V, Ferreira C, Fiumara A, Francisco R, Freeze H, Grunewald S, Honzik T, Jaeken J, Krasnewich D, Lam C, Lee J, Lefeber D, Marques-da-Silva D, Pascoal C, Quelhas D, Raymond KM, Rymen D, Seroczynska M, Serrano M, Sykut-Cegielska J, Thiel C, Tort F, Vals MA, Videira P, Voermans N, Witters P, Morava E. International consensus guidelines for phosphoglucomutase 1 deficiency (PGM1-CDG): Diagnosis, follow-up, and management. *J Inherit Metab Dis.* 2021 Jan;44(1):148-163. doi: 10.1002/jimd.12286.
35. Gulisano M, **Barone R,** Mosa MR, Milana MC, Saia F, Scerbo M, Rizzo R. Incidence of Autism Spectrum Disorder in Youths Affected by Gilles de la Tourette Syndrome Based on Data from a Large Single Italian Clinical Cohort. *Brain Sci.* 2020 Nov 2;10(11):812. doi: 10.3390/brainsci10110812.
36. **Barone R,** Gulisano M, Cannata E, Padalino S, Saia F, Maugeri N, Pettinato F, Lo Nigro L, Casabona A, Russo G, Di Cataldo A, Rizzo R. Self- and Parent-Reported Psychological Symptoms in Young Cancer Survivors and Control Peers:Results from a Clinical Center. *J Clin Med.* 2020 Oct 27;9(11):3444. doi:10.3390/jcm9113444.
37. Ragusa M, Santagati M, Mirabella F, Lauretta G, Cirnigliaro M, Brex D, Barbagallo C, Domini CN, Gulisano M, **Barone R,** Trovato L, Oliveri S, Mongelli G, Spitale A, Barbagallo D, Di Pietro C, Stefani S, Rizzo R, Purrello M. Potential Associations Among Alteration of Salivary miRNAs, Saliva Microbiome Structure, and Cognitive Impairments in Autistic Children. *Int J Mol Sci.* 2020 Aug 27;21(17):6203. doi: 10.3390/ijms21176203.
38. Fiumara A, Lanzafame G, Arena A, Sapuppo A, Raudino F, Praticò A, Pavone P, **Barone R**. COVID-19 Pandemic Outbreak and its Psychological Impact on Patients with Rare Lysosomal Diseases. *J Clin Med.* 2020 Aug 22;9(9):2716. doi:10.3390/jcm9092716.
39. Casetta B, Malvagia S, Funghini S, Martinelli D, Dionisi-Vici C, **Barone R**, Fiumara A, Donati MA, Guerrini R, la Marca G. A new strategy implementing mass spectrometry in the diagnosis of congenital disorders of N-glycosylation (CDG). *Clin Chem Lab Med*. 2020 Aug 10;59(1):165-171. doi: 10.1515/cclm-2020-0650.
40. Gulisano M, **Barone R**, Alaimo S, Ferro A, Pulvirenti A, Cirnigliaro L, Di Silvestre S, Martellino S, Maugeri N, Milana MC, Scerbo M, Rizzo R. Disentangling Restrictive and Repetitive Behaviors and Social Impairments in Children and Adolescents with Gilles de la Tourette Syndrome and Autism Spectrum Disorder. *Brain Sci.* 2020 May 18;10(5):308. doi: 10.3390/brainsci10050308.
41. **Barone R**, Gulisano M, Amore R, Domini C, Milana MC, Giglio S, Madia F, Mattina T, Casabona A, Fichera M, Rizzo R. Clinical correlates in children with autism spectrum disorder and CNVs: Systematic investigation in a clinical setting. *Int J Dev Neurosci.* 2020 Jun;80(4):276-286. doi: 0.1002/jdn.10024. 
42. Witters P, Tahata S, **Barone R**, Õunap K, Salvarinova R, Grønborg S, Hoganson G, Scaglia F, Lewis AM, Mori M, Sykut-Cegielska J, Edmondson A, He M, Morava E. Clinical and biochemical improvement with galactose supplementation in SLC35A2-CDG. *Genet Med.* 2020 Jun;22(6):1102-1107. doi:10.1038/s41436-020-0767-8.
43. Fiore M, **Barone R**, Copat C, Grasso A, Cristaldi A, Rizzo R, Ferrante M. Metal and essential element levels in hair and association with autism severity*. J Trace Elem Med Biol.* 2020 Jan;57:126409. doi: 10.1016/j.jtemb.2019.126409.
44. Sturiale L, Bianca S, Garozzo D, Terracciano A, Agolini E, Messina A, Palmigiano A, Esposito F, Barone C, Novelli A, Fiumara A, Jaeken J, **Barone R**. ALG12-CDG: novel glycophenotype insights endorse the molecular defect. *Glycoconj J.* 2019 Dec;36(6):461-472. doi: 10.1007/s10719-019-09890-2.
45. Messina A, Palmigiano A, Bua RO, Romeo DA, **Barone R**, Sturiale L, Zappia M, Garozzo D. CSF N-Glycoproteomics Using MALDI MS Techniques in Neurodegenerative Diseases. *Methods Mol Biol.* 2019;2044:255-272. doi:10.1007/978-1-4939-9706-0\_16.
46. Cantone M, Lanza G, Le Pira A, **Barone R**, Pennisi G, Bella R, Pennisi M, Fiumara A. Adjunct Diagnostic Value of Transcranial Magnetic Stimulation in Mucopolysaccharidosis-Related Cervical Myelopathy: A Pilot Study. *Brain Sci*. 2019 Aug 14;9(8):200. doi: 10.3390/brainsci9080200.
47. Mostile G, **Barone R**, Nicoletti A, Rizzo R, Martinelli D, Sturiale L, Fiumara A, Jankovic J, Zappia M. Hyperkinetic movement disorders in congenital disorders of glycosylation. *Eur J Neurol.* 2019 Sep;26(9):1226-1234. doi:10.1111/ene.14007.
48. **Barone R**, Rizzo R, Tabbì G, Malaguarnera M, Frye RE, Bastin J. Nuclear Peroxisome Proliferator-Activated Receptors (PPARs) as Therapeutic Targets of Resveratrol for Autism Spectrum Disorder. *Int J Mol Sci*. 2019 Apr 16;20(8):1878. doi: 10.3390/ijms20081878.
49. Book Chapter.**Barone, R.** Fiumara, A. Epilepsy Caused by Congenital Disorders of Glycosylation. The Causes of Epilepsy: Common and Uncommon Causes in Adults and Children, Second Edition, 2019, pp. 300–304
50. Ng BG, Sosicka P, Agadi S, Almannai M, Bacino CA, **Barone R**, Botto LD, Burton JE, Carlston C, Chung BH, Cohen JS, Coman D, Dipple KM, Dorrani N, Dobyns WB, Elias AF, Epstein L, Gahl WA, Garozzo D, Hammer TB, Haven J, Héron D, Herzog M, Hoganson GE, Hunter JM, Jain M, Juusola J, Lakhani S, Lee H, Lee J, Lewis K, Longo N, Lourenço CM, Mak CCY, McKnight D, Mendelsohn BA, Mignot C, Mirzaa G, Mitchell W, Muhle H, Nelson SF, Olczak M, Palmer CGS, Partikian A, Patterson MC, Pierson TM, Quinonez SC, Regan BM, Ross ME, Guillen Sacoto MJ, Scaglia F, Scheffer IE, Segal D, Singhal NS, Striano P, Sturiale L, Symonds JD, Tang S, Vilain E, Willis M, Wolfe LA, Yang H, Yano S, Powis Z, Suchy SF, Rosenfeld JA, Edmondson AC, Grunewald S, Freeze HH. SLC35A2-CDG: Functional characterization, expanded molecular, clinical, and biochemical phenotypes of 30 unreported Individuals. *Hum Mutat.* 2019 Jul;40(7):908-925. doi: 10.1002/humu.23731
51. Zanetti A, D'Avanzo F, Rigon L, Rampazzo A, Concolino D, **Barone R**, Volpi N, Santoro L, Lualdi S, Bertola F, Scarpa M, Tomanin R. Molecular diagnosis of patients affected by mucopolysaccharidosis: a multicenter study. *Eur J Pediatr.* 2019 May;178(5):739-753. doi: 10.1007/s00431-019-03341-8.
52. Vals MA, Ashikov A, Ilves P, Loorits D, Zeng Q, **Barone R**, Huijben K, Sykut-Cegielska J, Diogo L, Elias AF, Greenwood RS, Grunewald S, van Hasselt PM, van de Kamp JM, Mancini G, Okninska A, Pajusalu S, Rudd PM, Rustad CF, Salvarinova R, de Vries BBA, Wolf NI; EPGEN Study; Ng BG, Freeze HH, Lefeber DJ, Õunap K. Clinical, neuroradiological, and biochemical features of SLC35A2-CDG patients. *J Inherit Metab Dis.* 2019 May;42(3):553-564. doi: 10.1002/jimd.12055.
53. **Barone R**, Spampinato C, Pino C, Palermo F, Scuderi A, Zavattieri A, Gulisano M, Giordano D, Rizzo R. Online comprehension across different semantic categories in preschool children with autism spectrum disorder. *PLoS One*. 2019 Feb 11;14(2):e0211802. doi: 10.1371/journal.pone.0211802.
54. Altassan R, Péanne R, Jaeken J, **Barone R**, Bidet M, Borgel D, Brasil S, Cassiman D, Cechova A, Coman D, Corral J, Correia J, de la Morena-Barrio ME, de Lonlay P, Dos Reis V, Ferreira CR, Fiumara A, Francisco R, Freeze H, Funke S, Gardeitchik T, Gert M, Girad M, Giros M, Grünewald S, Hernández-Caselles T, Honzik T, Hutter M, Krasnewich D, Lam C, Lee J, Lefeber D, Marques-de-Silva D, Martinez AF, Moravej H, Õunap K, Pascoal C, Pascreau T, Patterson M, Quelhas D, Raymond K, Sarkhail P, Schiff M, Seroczyńska M, Serrano M, Seta N, Sykut-Cegielska J, Thiel C, Tort F, Vals MA, Videira P, Witters P, Zeevaert R, Morava E. International clinical guidelines for the management of phosphomannomutase 2-congenital disorders of glycosylation: Diagnosis, treatment and follow up. *J Inherit Metab Dis.* 2019 Jan;42(1):5-28. doi: 10.1002/jimd.12024. Erratum in: J Inherit Metab Dis. 2019 May;42(3):577. PMID: 30740725.
55. **Barone R**, Alaimo S, Messina M, Pulvirenti A, Bastin J; MIMIC-Autism Group; Ferro A, Frye RE, Rizzo R. A Subset of Patients With Autism Spectrum Disorders Show a Distinctive Metabolic Profile by Dried Blood Spot Analyses*. Front Psychiatry.* 2018 Dec 7;9:636. doi: 10.3389/fpsyt.2018.00636.
56. **Barone R**, Pellico A, Pittalà A, Gasperini S. Neurobehavioral phenotypes of neuronopathic mucopolysaccharidoses. *Ital J Pediatr.* 2018 Nov 16;44(Suppl 2):121. doi: 10.1186/s13052-018-0561-2.
57. Messina M, Meli C, Raudino F, Pittalá A, Arena A, **Barone R**, Giuffrida F, Iacobacci R, Muccilli V, Sorge G, Fiumara A. Expanded Newborn Screening Using Tandem Mass Spectrometry: Seven Years of Experience in Eastern Sicily. *Int J Neonatal Screen.* 2018 Apr 5;4(2):12. doi: 10.3390/ijns4020012.
58. Ardissone A, Tonduti D, Legati A, Lamantea E, **Barone R**, Dorboz I, Boespflug-Tanguy O, Nebbia G, Maggioni M, Garavaglia B, Moroni I, Farina L, Pichiecchio A, Orcesi S, Chiapparini L, Ghezzi D. KARS-related diseases: progressive leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord calcifications as new phenotype and a review of literature. *Orphanet J Rare Dis.* 2018 Apr 4;13(1):45. doi: 10.1186/s13023-018-0788-4.
59. Palmigiano A, Messina A, Bua RO, **Barone R**, Sturiale L, Zappia M, Garozzo D. CSF N-Glycomics Using MALDI MS Techniques in Alzheimer's Disease. *Methods Mol Biol.* 2018;1750:75-91. doi: 10.1007/978-1-4939-7704-8\_5.
60. Pennisi M, Lanza G, Cantone M, Schepis C, Ferri R, **Barone R**, Bella R. Unusual Neurological Presentation of Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome (Gorlin-Goltz Syndrome). *J Clin Neurol.* 2017 Oct;13(4):439-441. doi:10.3988/jcn.2017.13.4.439.
61. Conference Paper. An Eye Tracker based Computer System to Support Oculomotor and Attention Deficit Investigations. Giordano, D. Pino, C. Kavasidis, I. Scuderi, A. **Barone, R**. Proceedings - IEEE Symposium on Computer-Based Medical Systems, 2017, pp. 538–543, 8104253
62. Palmigiano A, Bua RO, **Barone R**, Rymen D, Régal L, Deconinck N, Dionisi-Vici C, Fung CW, Garozzo D, Jaeken J, Sturiale L. MALDI-MS profiling of serum O-glycosylation and N-glycosylation in COG5-CDG. *J Mass Spectrom.* 2017 Jun;52(6):372-377. doi: 10.1002/jms.3936.
63. **Barone R**, Fichera M, De Grandi M, Battaglia M, Lo Faro V, Mattina T, Rizzo R. Familial 18q12.2 deletion supports the role of RNA-binding protein CELF4 in autism spectrum disorders. *Am J Med Genet A.* 2017 Jun;173(6):1649-1655. doi:10.1002/ajmg.a.38205.
64. Cirnigliaro M, Barbagallo C, Gulisano M, Domini CN, **Barone R,** Barbagallo D, Ragusa M, Di Pietro C, Rizzo R and Purrello M. Expression and Regulatory Network Analysis of miR-140-3p, a New Potential Serum Biomarker for Autism Spectrum Disorder. *Front. Mol. Neurosci.* 2017 10:250. doi: 10.3389/fnmol.2017.00250
65. Cantone M, Lanza G, Pennisi M, Bella R, Schepis C, Siragusa M, **Barone R**, Ferri R. Prominent neurological involvement in Dercum disease. *J Neurol.* 2017 Apr;264(4):796-798. doi: 10.1007/s00415-017-8415-1.
66. Fiumara A, **Barone R**, Del Campo G, Striano P, Jaeken J. Early-Onset Epileptic Encephalopathy in infants with different forms of Congenital Disorders of Glycosylation (CDG). *Brain Dev.* 2017 Apr;39(4):366-367. doi:10.1016/j.braindev.2016.11.008.
67. Ng BG, Shiryaev SA, Rymen D, Eklund EA, Raymond K, Kircher M, Abdenur JE, Alehan F, Midro AT, Bamshad MJ, **Barone R**, Berry GT, Brumbaugh JE, Buckingham KJ, Clarkson K, Cole FS, O'Connor S, Cooper GM, Van Coster R, Demmer LA, Diogo L, Fay AJ, Ficicioglu C, Fiumara A, Gahl WA, Ganetzky R, Goel H, Harshman LA, He M, Jaeken J, James PM, Katz D, Keldermans L, Kibaek M, Kornberg AJ, Lachlan K, Lam C, Yaplito-Lee J, Nickerson DA, Peters HL, Race V, Régal L, Rush JS, Rutledge SL, Shendure J, Souche E, Sparks SE, Trapane P, Sanchez-Valle A, Vilain E, Vøllo A, Waechter CJ, Wang RY, Wolfe LA, Wong DA, Wood T, Yang AC; University of Washington Center for Mendelian Genomics; Matthijs G, Freeze HH. ALG1-CDG: Clinical and Molecular Characterization of 39 Unreported Patients. *Hum Mutat.* 2016 Jul;37(7):653-60. doi: 10.1002/humu.22983.
68. Giliberto C, Reggio E, Sofia V, Giuliano L, Lo Fermo S, **Barone R**, Zappia M. Electroclinical features of a patient with GLUT1 deficiency syndrome and adult onset periodic weakness. *Eur J Neurol.* 2016 Jan;23(1):e1-3. doi:10.1111/ene.12831. PMID: 26768679.
69. Palmigiano A, **Barone R**, Sturiale L, Sanfilippo C, Bua RO, Romeo DA, Messina A, Capuana ML, Maci T, Le Pira F, Zappia M, Garozzo D. CSF N-glycoproteomics for early diagnosis in Alzheimer's disease. J Proteomics. 2016 Jan 10;131:29-37. doi: 10.1016/j.jprot.2015.10.006.
70. Fiumara A, **Barone R**, Del Campo G, Striano P, Jaeken J. Electroclinical Features of Early-Onset Epileptic Encephalopathies in Congenital Disorders of Glycosylation (CDGs*). JIMD Rep.* 2016;27:93-9. doi: 10.1007/8904\_2015\_497.
71. **Barone R**, Sturiale L, Fiumara A, Palmigiano A, Bua RO, Rizzo R, Zappia M, Garozzo D. CSF N-glycan profile reveals sialylation deficiency in a patient with GM2 gangliosidosis presenting as childhood disintegrative disorder. *Autism Res.*2016 Apr;9(4):423-8. doi: 10.1002/aur.1541.
72. **Barone R**, Carrozzi M, Parini R, Battini R, Martinelli D, Elia M, Spada M, Lilliu F, Ciana G, Burlina A, Leuzzi V, Leoni M, Sturiale L, Matthijs G, Jaeken J, Di Rocco M, Garozzo D, Fiumara A. A nationwide survey of PMM2-CDG in Italy: high frequency of a mild neurological variant associated with the L32R mutation. *J Neurol.* 2015 Jan;262(1):154-64. doi: 10.1007/s00415-014-7549-7.
73. Caciotti, A., Tonin, R., Rigoldi, M., Ferri, L., Catarzi, S., Cavicchi, C., Procopio, E., Donati, M.A., Ficcadenti, A., Fiumara, A., **Barone, R.,** Garavelli, L., Rocco, M.D., Filocamo, M., Antuzzi, D., Scarpa, M., Mooney, S.D., Li, B., Skouma, A., Bianca, S., Concolino, D., Casalone, R., Monti, E., Pantaleo, M., Giglio, S., Guerrini, R., Parini, R. and Morrone, A. Optimizing the Molecular Diagnosis of GALNS: Novel Methods to Define and Characterize Morquio—A Syndrome-Associated Mutations. *Human Mutation* 2015; 36: 357-368. https://doi.org/10.1002/humu.22751
74. Di Rocco M, **Barone R**, Madeo A, Fiumara A. Miglustat Does Not Prevent Neurological Involvement in Niemann Pick C Disease. *Pediatr Neurol.* 2015 Oct;53(4):e15. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2015.06.017.
75. Fichera M, **Barone R**, Grillo L, De Grandi M, Fiore V, Morana I, Maniscalchi T, Vinci M, Amata S, Spalletta A, Sorge G, Signorelli SS. Familial 1q22 microduplication associated with psychiatric disorders, intellectual disability and late-onset autoimmune inflammatory response. *Mol Cytogenet.* 2014 Dec 19;7(1):90. doi: 10.1186/s13039-014-0090-7.
76. **Barone R**, Fiumara A, Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation with emphasis on cerebellar involvement. *Semin Neurol.* 2014 Jul;34(3):357-66. doi: 10.1055/s-0034-1387197.
77. Travaglini, L., Brancati, F., Silhavy, J. the International JSRD Study Group **(Barone R),**et al. Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert Syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet* 2013*;* 21, 1074–1078.
78. Palmucci S, Attinà G, Lanza ML, Belfiore G, Cappello G, Foti PV, Milone P, Di Bella D, **Barone R**, Fiumara A, Sorge G, Ettorre GC. Imaging findings of mucopolysaccharidoses: a pictorial review. *Insights Imaging.* 2013 Aug;4(4):443-59. doi: 10.1007/s13244-013-0246-8.
79. **Barone R**, Aiello C, Race V, Morava E, Foulquier F, Riemersma M, Passarelli C, Concolino D, Carella M, Santorelli F, Vleugels W, Mercuri E, Garozzo D, Sturiale L, Messina S, Jaeken J, Fiumara A, Wevers RA, Bertini E, Matthijs G, Lefeber DJ. DPM2-CDG: a muscular dystrophy-dystroglycanopathy syndrome with severe epilepsy. *Ann Neurol.* 2012 Oct;72(4):550-8. doi: 10.1002/ana.23632.
80. **Barone R**, Sturiale L, Palmigiano A, Zappia M, Garozzo D. Glycomics of pediatric and adulthood diseases of the central nervous system. *J Proteomics.*2012 Sep 18;75(17):5123-39. doi: 10.1016/j.jprot.2012.07.007.
81. Sueri, C. Sofia, V. Pappalardo, I. **Barone, R.** Zappia, M. The role of pre and post prandial EEG recordings in diagnosing Glut 1-DS | Ruolo dell'EEG pre- e postprandiale nella diagnosi di Glut 1-DS. *Bollettino - Lega Italiana contro l'Epilessia,* 2012, (144), pp. 186–189
82. Pennisi M, Raggi A, **Barone R**, Muglia M, Citrigno L, Cantone M, Lanza G, Pennisi G, Ferri R, Bella R. Phenotypic heterogeneity in hereditary motor neuropathy type V: a new case report series. *Acta Neurol Belg.* 2012 Mar;112(1):57-64. doi: 10.1007/s13760-012-0042-0.
83. Ferri, L., Guido, C., la Marca, G., Malvagia, S., Cavicchi, C., Fiumara, A., **Barone, R.,** Parini, R., Antuzzi, D., Feliciani, C., Zampetti, A., Manna, R., Giglio, S., Della Valle, C., Wu, X., Valenzano, K., Benjamin, E., Donati, M., Guerrini, R., Genuardi, M. and Morrone, A. Fabry disease: polymorphic haplotypes and a novel missense mutation in the GLA gene. *Clinical Genetics,* 2012 81: 224-233. https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01689.x
84. Conforti FL, **Barone R**, Fermo SL, Giliberto C, Patti F, Gambardella A, Quattrone A, Zappia M. Sporadic motor neuron disease in a familial novel SOD1 mutation: incomplete penetrance or chance association? *Amyotroph Lateral Scler.* 2011 May;12(3):220-2. doi: 10.3109/17482968.2010.545951. PMID: 21545237.
85. Sturiale L, **Barone R**, Garozzo D. The impact of mass spectrometry in the diagnosis of congenital disorders of glycosylation. *J Inherit Metab Dis.* 2011 Aug;34(4):891-9. doi: 10.1007/s10545-011-9306-8.
86. Manara R., Priante E., Grimaldi M., Santoro L., Astarita L., **Barone R.,** Concolino D., Di Rocco M., Donati M.A., Fecarotta S., Ficcadenti A., Fiumara A., Furlan F., Giovannini I., Lilliu F., Mardari R., Polonara G., Procopio E., Rampazzo A., Rossi A., Sanna G., Parini R., Scarpa M. Brain and spine MRI features of Hunter disease: Frequency, natural evolution and response to therapy. *J Inherit Metab Dis.*, 2011; 34 (3), pp. 763 – 780.
87. Fiumara A, **Barone R**, Arena A, Filocamo M, Lissens W, Pavone L, Sorge G. Krabbe leukodystrophy in a selected population with high rate of late onset forms: longer survival linked to c.121G>A (p.Gly41Ser) mutation. *Clin Genet.* 2011 Nov;80(5):452-8. doi: 10.1111/j.1399-0004.2010.01572.x.
88. Lo Fermo S, **Barone R**, Patti F, Laisa P, Cavallaro TL, Nicoletti A, Zappia M. Outcome of psychiatric symptoms presenting at onset of multiple sclerosis: a retrospective study. *Mult Scler.* 2010 Jun;16(6):742-8. doi:10.1177/1352458510365157.
89. Scarpa, M. **Barone, R.** Fiumara, A. Sorge, G. Parini, R. Mucopolysaccharidosis VI: The Italian experience. *European Journal of Pediatrics*, 2009, 168(10), pp. 1203–1206
90. Quintana E., Sturiale L., Montero R., Andrade F., Fernandez C., Couce M.L., **Barone R.,** Aldamiz-Echevarria L., Ribes A., Artuch R., Briones P. Secondary disorders of glycosylation in inborn errors of fructose metabolism (2009) Journal of Inherited Metabolic Disease, 2009; 32 (SUPPL. 1), pp. S273-S278, DOI: 10.1007/s10545-009-1219-4
91. **Barone R**, Sturiale L, Garozzo D. Mass spectrometry in the characterization of human genetic N-glycosylation defects. Mass Spectrom Rev. 2009 May-Jun;28(3):517-42. doi: 10.1002/mas.20201.
92. Sturiale L, **Barone R**, Palmigiano A, Ndosimao CN, Briones P, Adamowicz M, Jaeken J, Garozzo D. Multiplexed glycoproteomic analysis of glycosylation disorders by sequential yolk immunoglobulins immunoseparation and MALDI-TOF MS. *Proteomics.* 2008 Sep;8(18):3822-32. doi: 10.1002/pmic.200700496.
93. **Barone R**, Sturiale L, Sofia V, Ignoto A, Fiumara A, Sorge G, Garozzo D, Zappia M. Clinical phenotype correlates to glycoprotein phenotype in a sib pair with CDG-Ia. *Am J Med Genet A.* 2008 Aug 15;146A(16):2103-8.
94. Di Natale, P. Villani, G.R.D. Parini, R. **Barone, R.** Fiumara, A. Molecular markers for the follow-up of enzyme-replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI disease. *Biotechnology and Applied Biochemistry,* 2008, 49(3-4), pp. 219–223
95. **Barone R**, Sturiale L, Fiumara A, Uziel G, Garozzo D, Jaeken J. Borderline mental development in a congenital disorder of glycosylation (CDG) type Ia patient with multisystemic involvement (intermediate phenotype). *J Inherit Metab Dis.* 2007 Feb;30(1):107. doi: 10.1007/s10545-006-0486-6.
96. **Barone R**, Sotgiu S, Musumeci S. Plasma chitotriosidase in health and pathology. *Clin Lab.* 2007;53(5-6):321-33.
97. Sotgiu, S**. Barone, R.** Arru, G. Rosati, G. Musumeci, S. Intrathecal chitotriosidase and the outcome of multiple sclerosis. *Multiple Sclerosis,* 2006, 12(5), pp. 551–557
98. Bembi B., Marchetti F., Guerci V.I., Ciana G., Addobbati R., Grasso D., **Barone R**., Cariati R., Fernandez-Guillen L., Butters T., Pittis M.G. Substrate reduction therapy in the infantile form of Tay-Sachs disease. *Neurology,* 2006; 66 (2), pp. 278 – 280.
99. Musumeci M, Simpore J, **Barone R**, Angius A, Musumeci S. Synchronic macrophage response and Plasmodium falciparum malaria. *J Vector Borne Dis.* 2006 Jun;43(2):84-7. PMID: 16967821.
100. Sotgiu, S. **Barone, R**. Zanda, B. Marchetti, B. Musumeci, S.Chitotriosidase in patients with acute ischemic stroke. *European Neurology*, 2005, 54(3), pp. 149–153
101. Pavone P, **Barone R**, Baieli S, Parano E, Incorpora G, Ruggieri M. Callosal anomalies with interhemispheric cyst: expanding the phenotype. *Acta Paediatr.*2005 Aug;94(8):1066-72. doi: 10.1111/j.1651-2227.2005.tb02047.x.
102. **Barone R**, Lempereur L, Anastasi M, Parano E, Pavone P. Congenital insensitivity to pain with Anhidrosis (NTRK1 mutation) and early onset renal disease: clinical report on three sibs with a 25-year follow-up in one of them. *Neuropediatrics.* 2005 Aug;36(4):270-3. doi: 10.1055/s-2005-872808.
103. Sturiale L, **Barone R**, Fiumara A, Perez M, Zaffanello M, Sorge G, Pavone L, Tortorelli S, O'Brien JF, Jaeken J, Garozzo D. Hypoglycosylation with increate fucosylation and branching of serum transferrin N-glycans in untreated galactosemia. *Glycobiology.* 2005 Dec;15(12):1268-76. doi: 10.1093/glycob/cwj021.
104. Musumeci M, Malaguarnera L, Simpore J, **Barone R**, Whalen M, Musumeci S. Chitotriosidase activity in colostrum from African and Caucasian women. *Clin Chem Lab Med.* 2005;43(2):198-201. doi: 10.1515/CCLM.2005.034.
105. Annesi, G. Sofia, V. Gambardella, A. , **Barone R,** Zappia, M. Quattrone, A.A Novel Exon 1 Mutation in a Patient with Atypical Lafora Progressive Myoclonus Epilepsy Seen as Childhood-onset Cognitive Deficit. *Epilepsia,* 2004, 45(3), pp. 294–295
106. Fiumara, A. , Nucifora, C., **Barone, R**, .Sorge, G. Coarse face and visceromegaly are not always due to mucopolysaccharidosis. *Italian Journal of Pediatrics*, 2004, 30(4), pp. 195–197
107. Esposito, G. Vitagliano, L. Costanzo, P**., Barone R …..**Zagari, A.Salvatore, F. Human aldolase A natural mutants: Relationship between flexibility of the C-terminal region and enzyme function. *Biochemical Journal*, 2004, 380(1), pp. 51–56
108. Malaguarnera L, Simporè J, Prodi DA, Angius A, Sassu A, Persico I, **Barone R**, Musumeci S. A 24-bp duplication in exon 10 of human chitotriosidase gene from the sub-Saharan to the Mediterranean area: role of parasitic diseases and environmental conditions. *Genes Immun.* 2003 Dec;4(8):570-4. doi: 10.1038/sj.gene.6364025.
109. Fiumara A, van Kuilenburg AB, Caruso U, Nucifora C, Marzullo E, **Barone R**, Meli C, van Gennip AH. Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency and acute neurological presentation. *J Inherit Metab Dis.* 2003;26(4):407-9. doi:10.1023/a:1025123622821.
110. **Barone R**, Simporé J, Malaguarnera L, Pignatelli S, Musumeci S. Plasma chitotriosidase activity in acute Plasmodium falciparum malaria. *Clin Chim Acta* 2003 May;331(1-2):79-85. doi: 10.1016/s0009-8981(03)00089-5.
111. **Barone R**, Pavone V, Pennisi P, Fiumara A, Fiore CE. Assessment of skeletal status in patients with congenital disorder of glycosylation type IA. *Int J Tissue React*. 2002;24(1):23-8.
112. **Barone R**, Parano E, Trifiletti RR, Fiumara A, Pavone P. White matter changes mimicking a leukodystrophy in a patient with Mucopolysaccharidosis: characterization by MRI. *J Neurol Sci.* 2002 Mar 30;195(2):171-5. doi:10.1016/s0022-510x(02)00014-x.
113. Fiore CE, **Barone R**, Pennisi P, Pavone V, Riccobene S. Bone ultrasonometry, bone density, and turnover markers in type 1 Gaucher disease. *J Bone Miner Metab.* 2002;20(1):34-8. doi: 10.1007/s774-002-8444-1
114. **Barone R**, Fiumara A, Villani GR, Di Natale P, Pavone L. Extraneurologic symptoms as presenting signs of Sanfilippo disease. *Pediatr Neurol.* 2001 Sep;25(3):254-7. doi: 10.1016/s0887-8994(01)00305-8.
115. Maccarone C, Pizzarelli G, **Barone R**, Musumeci S. Plasma chitotriosidase activity is a marker of recovery in transplanted patients affected by beta-thalassemia major. *Acta Haematol. 2001*;105(2):109-10. doi: 10.1159/000046546.
116. **Barone R**, Bertrand G, Simporè J, Malaguarnera M, Musumeci S. Plasma chitotriosidase activity in beta-thalassemia major: a comparative study between Sicilian and Sardinian patients. *Clin Chim Acta.* 2001 Apr;306(1-2):91-6. doi: 10.1016/s0009-8981(01)00398-9.
117. Fiumara, A., Nigro, F., Marzullo, E., **Barone, R.** Una sindrome malformativa con ipotonia grave Rivista Italiana di Pediatria, 2000, 26(2), pp. 259–261
118. Parano E, Trifiletti RR, **Barone R**, Pavone V, Pavone P. Arthrogryposis multiplex congenita and pituitary ectopia. A case report. *Neuropediatrics.* 2000 Dec;31(6):325-7. doi: 10.1055/s-2000-12957.
119. Beccari, T., Mancuso, F., Costanzi, E., Aisa, M.C., **Barone R.,** Orlacchio, A. β-Hexosaminidase, α-D-mannosidase, and β-mannosidase expression in serum from patients with carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type I. *Clinica Chimica Acta*, 2000, 302(1-2), pp. 125–132
120. **Barone, R.,** Pavone, P., Trifiletti, R.R., Parano, E. Tuberous breast deformity in an adolescent girl with Hurler-Scheie syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 2000, 159(12), pp. 936–937
121. Di Rocco, M., **Barone, R.,** Adami, A., Spada, M., Fiumara, A. Carbohydrate-deficient glycoprotein syndromes: The Italian experience. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 2000, 23(4), pp. 391–395
122. **Barone R**, Giuffrida G, Musso R, Carpinteri G, Fiumara A. Haemostatic abnormalities and lupus anticoagulant activity in patients with Gaucher disease type I. *J Inherit Metab Dis*. 2000 Jun;23(4):387-90. doi:10.1023/a:1005655903139.
123. **Barone R**, Pavone V, Nigro F, Chabàs A, Fiumara A. Extraordinary bone involvement in a gaucher disease type I patient. *Br J Haematol.* 2000 Mar;108(4):838-41. doi: 10.1046/j.1365-2141.2000.01911.x.
124. **Barone R**, Nigro F, Triulzi F, Musumeci S, Fiumara A, Pavone L. Clinical and neuroradiological follow-up in mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome). Neuropediatrics. 1999 Oct;30(5):270-4. doi: 10.1055/s-2007-973503.
125. Fiumara A, Sciotto A, **Barone R**, D'Asero G, Munda S, Parano E, Pavone L. Peripheral lymphocyte subsets and other immune aspects in Rett syndrome. *Pediatr Neurol.* 1999 Sep;21(3):619-21. doi: 10.1016/s0887-8994(99)00053-3.
126. M Aebi, A Helenius, B Schenk, **R Barone,** A Fiumara, E G Berger, T Hennet, T Imbach, A Stutz, C Bjursell, A Uller, J G Wahlström, P Briones, E Cardo, P Clayton, B Winchester, V Cormier-Dalre, P de Lonlay, M Cuer, T Dupré, N Seta, T de Koning, L Dorland, F de Loos, L Kupers. Carbohydrate-deficient glycoprotein syndromes become congenital disorders of glycosylation: an updated nomenclature for CDG. First International Workshop on CDGS. *Glycoconj J.* 1999;16(11):669-671. doi:10.1023/a:1017249723165.
127. Fiumara A, **Barone R**, D'Asero G, Marzullo E, Pavone L. Rett syndrome: photographic evidence of rapid regression. *J Child Neurol*. 1999 Aug;14(8):550-2. doi: 10.1177/088307389901400815. Erratum in: J Child Neurol 2000 Mar;15(3):206.
128. **Barone R**, Pavone L, Fiumara A, Bianchini R, Jaeken J. Developmental patterns and neuropsychological assessment in patients with carbohydrate-deficient glycoconjugate syndrome type IA (phosphomannomutase deficiency*). Brain Dev.* 1999 Jun;21(4):260-3. doi: 10.1016/s0387-7604(99)00020-0.
129. **Barone R**, Di Gregorio F, Romeo MA, Schilirò G, Pavone L. Plasma chitotriosidase activity in patients with beta-thalassemia. *Blood Cells Mol Dis.*1999 Feb;25(1):1-8. doi: 10.1006/bcmd.1999.0221.
130. M Kalff-Suske 1, A Wild, J Topp, M Wessling, E M Jacobsen, D Bornholdt, H Engel, H Heuer, C M Aalfs, M G Ausems, **R Barone,** A Herzog, P Heutink, T Homfray, G Gillessen-Kaesbach, R König, J Kunze, P Meinecke, D Müller, R Rizzo, S Strenge, A Superti-Furga, K H Grzeschik**.** Point mutations throughout the GLI3 gene cause Greig cephalopolysyndactyly syndrome. *Human Molecular Genetics*,1999, 8(9), pp. 1769–1777
131. **Barone, R.,** Carchon, H., Jansen, E., Gitzelmann, R., Jaeken, J. Lysosomal enzyme activities in serum and leukocytes from patients with carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type IA (phosphomannomutase deficiency). *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 1998, 21(2), pp. 167–172
132. Jaeken, J., Artigas, J., **Barone, R.,** Wevers, R., Van Schaftingen, E. Phosphomannomutase deficiency is the main cause of carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome with type I isoelectrofocusing pattern of serum sialotransferrins. *Journal of Inherited Metabolic Disease,* 1997, 20(3), pp. 447–449
133. Cormand, B., Grinberg, D., Gort, L., A. Fiumara, **R. Barone**, Vilageliu, L., Chabás, A. Two new mild homozygous mutations in Gaucher disease patients: Clinical signs and biochemical analyses. *American Journal of Medical Genetics,* 1997, 70(4), pp. 437–443
134. Jaeken, J., Matthijs, G., **Barone, R.,** Carchon, H. Carbohydrate deficient glycoprotein (CDG) syndrome type I. *Journal of Medical Genetics*, 1997, 34(1), pp. 73–76.
135. Beck, M., Mengel, E., **Barone, R.** Enzyme replacement: A new therapeutic approach in Gaucher's disease | Enzym-Ersatz-Therapie: Ein neues Behandlungsprinzip bei M. Gaucher. *Wiener Klinische Wochenschrift,* 1997, 109(3), pp. 81–85
136. G Matthijs 1, E Legius, E Schollen, P Vandenberk, J Jaeken, **R Barone,** A Fiumara, G Visser, M Lambert, J J Cassiman. Evidence for genetic heterogeneity in the carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type I (CDG1). *Genomics*, 1996, 35(3), pp. 597–599
137. Pavone L, Fiumara A, **Barone R**, Rizzo R, Buttitta P, Dobyns WB, Jaeken J. Olivopontocerebellar atrophy leading to recognition of carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type I. J Neurol. 1996 Oct;243(10):700-5. doi: 10.1007/BF00873975.
138. Fiumara A, **Barone R**, Buttitta P, Musso R, Pavone L, Nigro F, Jaeken J. Haemostatic studies in carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type I. *Thromb Haemost.* 1996 Oct;76(4):502-4.
139. **Barone R**, Brühl K, Stoeter P, Fiumara A, Pavone L, Beck M. Clinical and neuroradiological findings in classic infantile and late-onset globoid-cell leukodystrophy (Krabbe disease). *Am J Med Genet.* 1996 May 3;63(1):209-17. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19960503)
140. Fiumara, A., **Barone, R.,** Nigro, F., Sorge, G., Pavone, L. Familial Dandy-Walker variant in CDG syndrome. *American journal of medical genetics*, 1996, 63(2), pp. 412–413
141. Beck, M., **Barone, R.,** Hoffmann, R., Nigro, F., Fiumara, A. Inter and intrafamilial variability in mucolipidosis II (I cell disease). *Clinical Genetics*, 1995, 47(4), pp. 191–199
142. Fiumara, A., **Barone, R.,** Nigro, F., Ribes, A., Pavone, L. Pancreatitis and organic acidemias
     * 1. *The Journal of Pediatrics*, 1995, 126(5), pp. 852.
143. Nigro, F., Fiumara, A., **Barone, R.,** Catalano, F., Rodes, M. Hyperammoniemic coma in patient affected by ornithine-transcarbamylase deficiency. *Rivista Italiana di Pediatria*, 1994, 20(2), pp. 168–171
144. Fiumara A, **Barone R**, Buttitta P, Di Pietro M, Scuderi A, Nigro F, Jaeken J. Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type I: ophthalmic aspects in four Sicilian patients. *Br J Ophthalmol.* 1994 Nov;78(11):845-6. doi: 10.1136/bjo.78.11.845.

F.to Rita Maria Elisa Barone