

## Dr. Luisa de Sanctis: pubblicazioni

### Manoscritti peer-reviewed:

- 1) C. de Sanctis, A. Aimar, R. Lala, G. Signorile, **L. de Sanctis**  
"Deficit di 21idrossilasi in bambine con pubarca prematuro"  
Riv. Ital. Ped. (I.J.P.),13: 369-374, 1987
- 2) C. de Sanctis, S. Einaudi, **L. de Sanctis**  
"Diagnostica nelle ambiguità dei genitali"  
Arch. It. Urol, LXII: 165-169, 1990
- 3) I. Dianzani, C. Camaschella, G.B. Ferrero, **L. de Sanctis**, A. Ponzzone, R.G.H. Cotton  
"Molecular Basis of Phenylketonuria in Italy"  
**Pteridines**, 3: 11-12, 1992
- 4) A. Ponzzone, I. Dianzani, M. Spada, **L. de Sanctis**, O. Guardamagna, E. Viora, R. Ponzzone, L. Kierat, W. Leimbacher, A. Matasovic, N. Blau  
"Prenatal Diagnosis in Primary Hyperphenylalaninemias"  
**Dev Brain Dysfunct**, 6: 158-167,1993
- 5) P. Matarazzo, E. Palomba, R. Lala, E. Ciuti, F. Altare, **L. de Sanctis** and P.A. Tovo  
"Growth impairment, IGF I hyopsecretion and thyroid dysfunction in children with prenatal HIV-I infection"  
**Acta Paediatr**, 83: 1029-34, 1994
- 6) I. Dianzani, S.Giannattasio, **L. de Sanctis**, C. Alliaudi, E. Marra, A. Ponzzone, C. Camaschella, A. Piazza  
"Genetic history of hyperphenylalaninemias in Italy"  
**Am J Hum Genet**, 55: 851-853, 1994
- 7) I.Dianzani, P.M. Knappskog, **L. de Sanctis**, S. Giannattasio, E. Riva, A. Ponzzone, J. Apold, C. Camaschella  
"Novel missense mutation in the Phenylalanine Hydroxylase gene leading to complete loss of enzymatic activity"  
**Hum Mutation**, 6: 247-249, 1995
- 8) I.Dianzani, S.Giannattasio, **L.de Sanctis**, C.Alliaudi, P.Lattanzio, C.Dionisi Vici,A.Burlina, M.Burroni, G.Sebastio, F.Carnevale, V.Guzzetta, E.Marra,C.Camaschella, A.Ponzzone  
"Characterization of Phenylketonuria Alleles in the Italian population"  
**Eur J Hum Genet**, 3: 294-302, 1995
- 9) M.J.Calonge, V.Volpini, L.Bisceglia, F.Rousaud, **L.de Sanctis**, E.Beccia, L.Zelante, X.Testar, A.Zorzano, X.Estivill, P.Gasparini, V.Nunes and M.Palacin  
"Genetic heterogeneity in cystinuria: the SLC3A1 gene is linked to type I but not to type III cystinuria"  
**Proc Natl Acad Sci**, 92: 9667-9671, 1995
- 10) **L.de Sanctis**, M.Bruno, D.Cosseddu, L.Bisceglia, A.Ponzzone and I.Dianzani  
"Phenotype characterization and rBAT M467T mutation prevalence in Italian cystinuric patients"  
**J Inherit Met Dis**, 19: 243-245, 1996
- 11) M.Spada, S.Ferraris, G.B.Ferrero, M.Sartore, C.Lanza, F.Perfetto, **L. de Sanctis**, C.Dompè, N.Blau and A.Ponzzone  
"Monitoring treatment in tetrahydrobiopterin deficiency by serum prolactin"  
**J Inherit Met Dis**, 19: 231-233, 1996
- 12) A.Ponzzone, M.Spada, **L.de Sanctis**, I.Dianzani  
"Phenotyping of Phenylketonuric patients by oral phenylalanine loading"  
**Eur J Pediatr**, 155: 523-524, 1996
- 13) L.Bisceglia, M.J.Calonge, L.dello Strologo, G.Rizzoni, **L.de Sanctis**, M.Gallucci, E.Beccia, X.Testar, A.Zorzano, X.Estivill, L.Zelante, M.Palacin, P.Gasparini, V.Nunes  
"Molecular analysis of the cystinuria disease gene: identification of four new mutations, one large deletion, and one polymorphism"  
**Hum Genet**, 98: 447-451, 1996

- 14) **L.de Sanctis**, C.Alliaudi, M.Spada, R.Cerone, G.Biasucci, N.Blau, A.Ponzzone, I.Dianzani  
 "Mutations and Phenotypes in Dihydropteridine Reductase Deficiency in Italy"  
*Pteridines*, 7: 103-106, 1996
- 15) M.Spada, N.Blau, C.Meli, G.B.Ferrero, **L.de Sanctis**, S.Ferraris, A.Ponzzone  
 "Different Strategies in the Treatment of Dihydropteridine Reductase Deficiency"  
*Pteridines*, 7: 107-109, 1996
- 16) A.Corrias, P.Picco, S.Einaudi, **L.de Sanctis**, L.Besenzon, M.L.Garrè, A.Brach del Prever, C.de Sanctis  
 "Growth hormone treatment in irradiated children with brain tumors "  
*J Pediatr Endocrinol Metab*, 10: 41-49, 1997
- 17) I.Dianzani, **L.de Sanctis**, P.M.Smooker, T.J.Gough, C.Alliaudi, A.Brusco, M.Spada, N.Blau, M.Dobos, H-P.Zhang, N.Yang, A.Ponzzone, W.L.F.Armarego, R.G.H.Cotton  
 "Dihydropteridine reductase deficiency: physical structure of the qdpr gene, identification of two new mutations and genotype-phenotype correlation"  
*Human Mutation*, 12: 267-273, 1998
- 18) L. Feliubadalò, M. Font, J. Purroy, F. Rousaud, X. Estivill, V. Nunes, E. Golomb, M. Centola, I. Aksentijevich, Y. Kreiss, B. Goldman, M. Pras, D.L. Kastner, E.Pras, P. Gasparini, I. Bisceglia, E. Beccia, M. Gallucci, **L. de Sanctis**, A. Ponzzone, G.F. Rizzoni, L. Zelante, M.T. Bassi, A.L. George, M. Manzoni, A. De Grandi, M. Riboni, J.K. Endsley, A. Ballabio, G. Borsani, N. Reig, E. Fernandez, R. Estevez, M. Pineda, D. Torrents, M. Camps, J. Lloberas, A. Zorzano, M. Palacin.  
 "Non-type I cystinuria caused by mutations in SLC7A9, coding for a subunit (b<sup>o+</sup>AT) of rBAT"  
*Nature Genetics*, 23(1): 52-57, 1999
- 19) P.M.Smooker, T.J.Gough, R.G.H.Cotton, C.Alliaudi, **L.de Sanctis**, I.Dianzani  
 "A series of mutations in the Dihydropteridine Reductase gene resulting in either abnormal splicing or DHPR protein defects"  
*Human Mutation*, 13(6): 503-504, 1999
- 20) **L. de Sanctis**, C. Alliaudi, M.Spada, R. Farrugia, R. Cerone, G. Biasucci, C. Meli, E. Zammarchi, T. Coskun, N. Blau, A. Ponzzone, I. Dianzani  
 "Genotype/phenotype correlation in dihydropteridine reductase deficiency"  
*J Inherit Metab Dis*, 23(4), 333-7, 2000
- 21) I.Dianzani, **L. de Sanctis**, M. Spada, A. Ponzzone  
 "Genetic testing of hyperphenylalaninemias"  
*Minerva Biotecnologica*, 12, 71-82, 2000
- 22) C. de Sanctis, R.Lala, **L. de Sanctis**  
 "Pseudoipoparatiroidismo"  
 RIP, 27,204-208, 2001
- 23) **L. de Sanctis**, G. Bonetti, M. Bruno, F. De Luca, L. Bisceglia, M. Palacin, I. Dianzani, A. Ponzzone  
 "Cystinuria phenotyping by oral lysine and arginine loading"  
*Clin Nephrol*, 56(6), 467-74, 2001
- 24) A. Corrias, S.Einaudi, E. Chiorboli, G.Weber, A.Crinò, M. Andreo, G. Cesaretti, **L. de Sanctis**, M.F. Messina, M. Segni, M. Cicchetti, M.Vigone, A.M. Pasquino, S. Spera, F. De Luca, G.C. Mussa, G. Bona  
 "Accuracy of fine-needle aspiration biopsy (FNAB) of thyroid nodules in detecting malignancy in childhood: Comparison with conventional clinical laboratory and imaging approach"  
*J Clin Endocrinol Metab*, 86(10):4644-4648, 2001
- 25) C. Falcinelli, L. Iughetti, A. Percesepe, G. Calabrese, F. Chiarelli, M. Cisternino, **L. de Sanctis**, I. Pucarelli, G. Radetti, M. Wasniewska, G. Weber, L. Stuppia, S. Bernasconi, A. Forabosco

- “SHOX point mutations and deletions in Leri-Weill dyschondrosteosis”  
**J Med Genet**, 39(6):E33, 2002
- 26) L. de Sanctis, D. Romagnolo, N. Greggio, L. Genitori, R. Lala, C. de Sanctis  
 “Searching for Arg 201 mutations in the GNAS1 gene in Italian patients with McCune Albright Syndrome”  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 15(Suppl. 3):883-889, 2002
- 27) L. Dello Strologo, E. Pras, C. Pontesilli, E. Beccia, F. Ricci-Barbini, **L. de Sanctis**, A. Ponzzone, M. Gallucci, L. Bisceglia, L. Zelante, M. Jimenez-Vidal, M. Font, A. Zorzano, F. Rousaud, V. Nunes, P. Gasparini, M. Palacin, G. Rizzoni  
 “Comparison between SLC3A1 and SLC7A9 cystinuria patients and carriers: a needs for a new classification”  
**J Am Soc Nephrol**, 13(10), 2547-53, 2002
- 28) **L. de Sanctis**, D. Romagnolo, M. Olivero, F. Buzi, M. Maghnie, G. Scirè, A. Crinò, G.I. Baroncelli, M. Salerno, S. Di Maio, M. Cappa, S. Grosso, F. Rigon, R. Lala, C. de Sanctis, I. Dianzani  
 “Molecular analysis of the GNAS1 gene for the correct diagnosis of Albright Hereditary Osteodystrophy and Pseudohypoparathyroidism:”  
**Ped Research**, 53(5):1-7, 2003
- 29) C. de Sanctis, R. Lala, P. Matarazzo, M. Andreo, **L. de Sanctis**  
 “Pubertal development in patients with McCune-Albright Syndrome or Pseudohypoparathyroidism”  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 16, 293-296, 2003
- 30) **L. de Sanctis**, M. Spada, S. Ferraris, I. Dianzani, A. Ponzzone  
 “DHPR deficiency in man: from biology to treatment”  
**Med Res Rev**, 24 (2):127-50, 2004.
- 31) J. H. Christensen, C. Siggaard, T.J. Corydon, **L. de Sanctis**, L. Kovacs, G.L. Robertson, N. Gregersen and S. Rittig  
 “Six novel mutations in the arginine vasopressin gene in 15 kindreds with autosomal dominant familial neurohypophyseal diabetes insipidus give further insight into the pathogenesis”  
**Eur J Human Genetics**, 12: 44-51, 2004
- 32) **L. de Sanctis**, S. Vai, M.R. Andreo, D. Romagnolo, L. Silvestro, C. de Sanctis  
 “Brachydactyly in 14 genetically characterized PHP-1a patients”  
**J Clin Endocrinol Metab**, 89:1650-1655, 2004
- 33) D. Concolino, G.Vega, L. Pisaturo, **L.de Sanctis**, P. Strisciuglio  
 “Obesity, round face, brachydactyly, and mental retardation in a boy with hypocalcemia”  
 The Italian Journal of Pediatrics, 30:14-16, 2004
- 34) G. Mantovani, S. Bondioni, A.G. Lania, S. Corbetta, **L. de Sanctis**, M. Cappa, E. Di Battista, P. Chanson, P. Beck-Peccoz, A. Spada  
 “Parental origin of Gs $\alpha$  mutations in the McCune-Albright Syndrome and in sporadic endocrine tumors”  
**J Clin Endocrinol Metab**, 89:3007-3009, 2004
- 35) **L.de Sanctis**, A.Corrias, T.Di Palma, D.Romagnolo, P.Gianino, A.Biava, G.Borgarello, L.Silvestro, M. Zannini, I.Dianzani  
 “Familial PAX8 deletion associated with extreme phenotype variability”  
**J Clin Endocrinol Metab**, 89:5669-74, 2004
- 36) M.Font-Llitjos, M.Jimenez-Vidal, L.Bisceglia, M.Di Perna, **L.de Sanctis**, F.Rousaud, L.Zelante, M.Palacin, V.Nunes  
 “New insights into cystinuria: 40 new mutations, genotype-phenotype correlation, and digenic inheritance causing partial phenotype”  
**J Med Genet**, 42:58-68, 2005
- 37) N.K. Ragge, B. Lorenz, A. Schneider, K. Bushby, **L. de Sanctis**, U. de Sanctis, A. Salt,

- J.R. Collin, A.J. Vivian, S.L. Free, P. Thompson, K.A. Williamson, S.M. Sisodiya, V. van Heyningen, D.R. Fitzpatrick  
 "SOX2 anophthalmia syndrome"  
**Am J Med Genet**, 15;135(1):1-7, 2005
- 38) A. Di Cesare Merlone, E. Bozzola, C. Castelnovi, P. Chiabotto, L. Costante, **L. de Sanctis**, C. Tinelli, M. Bozzola  
 "Adult height in patients treated for isolated growth hormone deficiency: role of birth weight"  
**Horm Res**, 63(2); 102-6, 2005
- 39) V. Nunes, M. Font-Llitjos, M. Jimenez-Vidal, L. Bisceglia, M. Di Perna, **L. de Sanctis**, F. Rousaud, L. Zelante, M. Palacin  
 "Gene symbol: SLC7A9. Disease: cystinuria, type non-I"  
**Hum Genet**, 116(3); 231-246, 2005
- 40) L. Foppiani, P. DelMonte, F. Faravelli, **L. de Sanctis**, A. Marugo, D. Bernasconi  
 "Clinical heterogeneity of familial pseudohypoparathyroidism"  
**JEI**, 29(1), 94-96, 2006
- 41) F. Cresi, **L. de Sanctis**, F. Savino, R. Bretto, A. Testa, L. Silvestro  
 "Relationship between gastro-oesophageal reflux and gastric activity in newborns assessed by combined intraluminal impedance, pH metry and epigastric impedance"  
**Neurogastroenterology and Motility**, 18, 361-368, 2006
- 42) T. Arrigo, P. Pirazzoli, **L. de Sanctis**, O. Leone, M. Wasniewska, M.F. Messina, F. De Luca  
 "McCune Albright syndrome in a boy may present with a monolateral macroorchidism as early and isolated clinical manifestation"  
**Horm Res**, 65, 114-119, 2006
- 43) **L. de Sanctis**, L. Delmastro, M.C. Russo, P. Matarazzo, R. Lala, C. de Sanctis  
 "Genetics of the McCune Albright syndrome"  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 19(May), 2006, 577-582
- 44) **L. de Sanctis**  
 "Pseudohypoparathyroidism: history of the disease"  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 19(May), 2006, 627-633
- 45) R. Gesmundo, R. Guanà, L. Valfrè, **L. de Sanctis**, P. Matarazzo, D. Marzari, R. Lala  
 "Laparoscopic management of ovarian cysts in peripheral precocious puberty of McCune-Albright Syndrome"  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 19(May), 2006, 571-575
- 46) P. Matarazzo, R. Lala, M. Andreo, S. Einaudi, F. Altare, E. Viora, F. Buzi, F. De Luca, V. de Sanctis, F. Rigon, M. Wasniewska, **L. de Sanctis**, C. de Sanctis  
 "McCune-Albright Syndrome: persistency of autonomous ovarian hyperfunction during adolescence and early adult age"  
**J Pediatr Endocrinol Metab**, 19(May), 2006, 607-617
- 47) Riepe FG, Finkeldei J, **de Sanctis L**, Einaudi S, Testa A, Karges B, Peter M, Viemann M, Grotzinger J, Sippell WG, Fejes-Toth G, Krone N.  
 "Elucidating the Underlying Molecular Pathogenesis of NR3C2 Mutants Causing Autosomal Dominant Pseudohypoaldosteronism Type 1"  
**J Clin Endocrinol Metab**, 2006 Nov;91(11):4552-61
- 48) **L. de Sanctis**, J. Bellone, M. Salerno, G. Tonini, M. Caruso-Nicoletti, M. Cicchetti, D. Concolino, A. Balsamo, F. Buzi, L. Ghizzoni, C. de Sanctis  
 "GH secretion in a cohort of children with pseudohypoparathyroidism type Ia"  
**J Endocrinol Invest**, 2007, 30(2):97-103
- 49) De Luca F, Mitchell V, Wasniewska M, Arrigo T, Messina MF, Valenzise M, de Sanctis L, Lahlou N Regulation of spermatogenesis in McCune-Albright syndrome: lessons from a 15-year follow-up. *Eur J Endocrinol*. 2008 Jun;158(6):921-7

50) Ferrara AM, De Sanctis L, Rossi G, Capuano S, Del Prete G, Zampella E, Gianino P, Corrias A, Fenzi G, Zannini M, Macchia PE. Mutations in TAZ/WWTR1, a co-activator of NKX2.1 and PAX8 are not a frequent cause of thyroid dysgenesis. J Endocrinol Invest. 2009 Mar;32(3):238-41

**Reviews, editoriali o capitoli di libri:**

- 1) C. de Sanctis, P. Chiabotto, R. Lala, **L. de Sanctis**, M. Milano  
"Trattamento con ormone della crescita di pazienti prepuberi di bassa statura idiopatica"  
In: C. LaCauza, G. Chiti, F. Galluzzi "Problemi di fisiopatologia e clinica dell'accrescimento"  
San Marco Editrice, 1992
- 2) I.Dianzani, **L.de Sanctis**, C.Alliaudi, G.B.Ferrero, A.Ponzzone, C.Camaschella  
"Le basi molecolari delle iperfenilalaninemie ereditarie nella popolazione italiana"  
Giornale della Accademia di Medicina di Torino, 1992
- 3) A.Ponzzone, I.Dianzani, G.B.Ferrero, M.Spada, T.Parrella, **L.de Sanctis**, S.Ferraris, O.Guardamagna, G.C. Fiorucci, G.Dotti, G.Bonetti, S.Pagliardini  
"Screening neonatale di massa per malattie metaboliche: 10 anni di attività nella regione Piemonte"  
Giornale della Accademia di Medicina di Torino, 1992
- 4) F. Cerutti, C. Sacchetti, I. Rabbone, **L. de Sanctis**  
"Physiopathology and clinics of hypoglycemic events"  
In: A.Fois, Z.Laron, G.Morgese "An update on childhood diabetes and short stature"  
Monduzzi Editore, May, 1993
- 5) I. Dianzani, **L. de Sanctis**, S. Giannattasio, C. Alliaudi, M. Sartore, C. Dionisi Vici, A. Burlina, M. Burroni, F. Papadia, G. Sebastio, V. Guzzetta, E. Marra, C. Camaschella, A. Ponzzone  
"Genotype/phenotype correlation in Phenylketonuria"  
In: S. Di Donato, R. Parini, G. Uziel "Metabolic Encephalopathies. Therapy and prognosis"  
John Libbey Editor, 1994
- 6) I.Dianzani, C.Alliaudi, C.Dompè, **L.de Sanctis**, A.Ponzzone  
"Molecular basis of dihydropteridine reductase deficiency"  
Bull.Mol.Biol.Med, 20: 145-147, 1995
- 7) S. Giannattasio, I.Dianzani, **L.de Sanctis**, C.Dompè, P.Lattanzio, C.Alliaudi, F.Carnevale, A.Ponzzone, E.Marra  
"Molecular basis of phenylketonuria "  
Bull.Mol.Biol.Med, 20: 141-144, 1995
- 8) **L. de Sanctis**, C. de Sanctis  
"Sovrappeso e obesità in soggetti con osteodistrofia di Albright"  
In: Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria. E. Bonioli e C. Bellini eds "Linee guida assistenziali nel bambino con patologia malformativa e metabolica"  
Centro Studi Humana editrice, 1997
- 9) C. de Sanctis, R.Lala, P. Matarazzo, M.R. Andreo, D. Romagnolo, **L. de Sanctis**  
"Disordini endocrini da alterata funzione della proteina Gsa"  
Giornale Accademia di Medicina di Torino, 2004

## **Relatore ai seguenti congressi nazionali/internazionali**

- 1) "Molecular basis of phenylketonuria in Italy"  
5th International Conference on Pteridines and related biogenic amines and folates, Cairns, Australia, 16-22th November 1991
- 2) "Genetica molecolare della PKU in Italia"  
VII Conferenza Nazionale sui Programmi di Screening Neonatale in Italia  
Il Convegno Società Italiana per gli Screening Neonatali, Bologna, 5 Dicembre 1997
- 3) "Genetica molecolare dei difetti di BH4 in Italia"  
VII Conferenza Nazionale sui Programmi di Screening Neonatale in Italia  
Il Convegno Società Italiana per gli Screening Neonatali, Bologna, 5 Dicembre 1997
- 4) "Mutazioni genetiche e patologie endocrine:Mc-Cune Albright e Pseudoipoparatiroidismo"  
Corso di Formazione "Biologia Molecolare in Endocrinologia Pediatrica 2001-2002"  
Fondazione Carlo Erba-Pharmacia&Upjohn, Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP), Milano, Novembre 1999 - Maggio 2000
- 5) "Osteodistrofia di Albright: espressione clinica di patologie diverse"  
L. de Sanctis, M. Andreo, D. Romagnolo  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta, Savigliano, 1 Giugno 2001
- 6) "Diagnosi di Pseudoipoparatiroidismo tipo Ia e Pseudopseudoipoparatiroidismo con l'analisi molecolare del gene GNAS1"  
XIII Congresso Nazionale SIEDP, Trieste 10-13 Ottobre 2001
- 7) "Mutazioni del gene GNAS1 nello pseudoipoparatiroidismo"  
XIII Congresso Nazionale SIEDP, Trieste 10-13 Ottobre 2001
- 8) "Mutazioni genetiche e patologie endocrine:Mc-Cune Albright e Pseudoipoparatiroidismo"  
Corso di Formazione "Biologia Molecolare in Endocrinologia Pediatrica 2001-2002"  
Fondazione Carlo Erba-Pharmacia&Upjohn, Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP), Milano, Novembre 2001 - Maggio 2002
- 9) "Gli pseudoipoparatiroidismi"  
XIV Congresso Nazionale SIEDP, Roma, 30 Settembre - 3 Ottobre 2003
- 10) "Mutazioni del gene GNAS1 nelle patologie endocrine da alterata funzione della proteina Gsa"  
XIV Congresso Nazionale SIEDP, Roma, 30 Settembre - 3 Ottobre 2003
- 11) "Mutazioni genetiche e patologie endocrine:Mc-CuneAlbright e Pseudoipoparatiroidismo"  
Corso di Formazione "Biologia Molecolare in Endocrinologia Pediatrica 2001-2002"  
Fondazione Carlo Erba-Pharmacia&Upjohn, Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP), Milano, Novembre 2003 - Maggio 2004
- 12) "Brachydactyly in genetically characterized PHP-Ia patients"  
L. de Sanctis  
X International Congress of Auxology - Human Growth in Sickness and in Health, Firenze, 4-7 Luglio 2004
- 13) "Locus GNAS e pseudoipoparatiroidismo"  
L. de Sanctis  
Congresso Nazionale Congiunto SISMME – SISN – GENCLI, Catanzaro, 7-10 Luglio, 2004
- 14) "PAX-8 deletion associated with extreme phenotype variability within a family"  
43rd Annual Meeting of ESPE, Basel, 10-13 September, 2004
- 15) "Alterazioni della proteina Gsa: manifestazioni cliniche ed aspetti genetici"  
60° Congresso Nazionale SIP, Napoli, 30 settembre-4 Ottobre 2004
- 16) "Iponatremie neonatali e Pseudoipoadosteronismo"  
Congresso "Endocrinologia Perinatale", Siena, 25-26 Novembre 2004
- 17) "Endocrinologia perinatale", Congresso Nazionale Gruppi di Studio SIEDP, Bologna, 18-20 Novembre 2004
- 18) "Genetics in McCune Albright Syndrome"  
International meeting on "Gs-alpha related diseases: McCune Albright Syndrome and Pseudohypoparathyroidism", Torino, 3rd-4th December 2004

- 19) "Pseudohypoparathyroidism: history"  
International meeting on "Gs-alpha related diseases: McCune Albright Syndrome and Pseudohypoparathyroidism", Torino, 3rd-4th December 2004
- 20) "Cisti ovarica in età prepubere: Aspetti genetici"  
Workshop "Cisti ovarica in età prepubere", Torino, 11 Giugno 2005
- 21) "Ipocalcemia"  
Congresso Nazionale SIEDP, Cagliari, 13-15 Ottobre 2005
- 22) "Cisti ovariche in pubertà precoci"  
Corso di aggiornamento SIEDP, Pavia, 12 Novembre 2005
- 23) "Subcutaneous calcification in the neonate: Diagnosis and follow-up"  
II Giornate Ticinensis, Pavia, 2-3 Dicembre 2005
- 24) "Disordini da ridotta funzione della proteina Gs-alfa"  
Congresso Nazionale di Genetica Clinica, Roma, 20-21 Febbraio 2006
- 25) "Cisti ovariche in pubertà precoci"  
III Giornate Ticinensis, Pavia, 1-2 Dicembre 2006
- 26) Seminario "Sindrome di McCune Albright" c/o Scuola Specializzazione in Pediatria, Univ. Genova, Istituto Gaslini, 19 Marzo 2007
- 27) Moderatore della Sessione di "Genetica"  
4° Corso di Formazione/Aggiornamento in Neonatologi a Pisa, 4-5 Maggio 2007
- 28) Moderatore della Sessione di Comunicazioni Orali su "Genetica"  
XVI Congresso SIEDP, Parma, 11-13 Ottobre 2007

## Abstract a congressi nazionali/internazionali

- 1) "Eterogeneità delle mutazioni causa di fenilchetonuria in Italia"  
I. Dianzani, C. Camaschella, G.B. Ferrero, **L. de Sanctis**, C. Dionisi Vici, A. Burlina, G. Sebastio, M. Burrioni, S. Giannattasio, F. Carnevale, A. Ponzone  
FISME- VI Congresso Nazionale  
Parma, 16-19 Settembre, 1991
- 2) "Molecular basis of phenylketonuria in Italy"  
I. Dianzani, C. Camaschella, G.B. Ferrero, **L. de Sanctis**, A. Ponzone, R.G.H. Cotton  
**5th International Conference on Pteridines and related biogenic amines and folates**  
Cairns, Australia, 16-22th November, 1991
- 3) "La funzionalità gonadica in pazienti con Sindrome di Down"  
A. Corrias, F. Altare, **L. de Sanctis**, S. Einaudi  
I Congresso Internazionale "Aggiornamenti sulla Trisomia 21"  
Roma, Novembre 1991
- 4) "Molecular analysis of Phenylketonuria in Italy"  
I. Dianzani, **L. de Sanctis**, G.B. Ferrero, L. Ruggieri, A. Ponzone, R.G.H. Cotton, C. Camaschella  
**European Society of Human Genetics, 24th Annual Meeting**  
Elsinore - Denmark, 27-31th May, 1992
- 5) "Molecular analysis of Phenylketonuria in Italy"  
I. Dianzani, **L. de Sanctis**, G.B. Ferrero, C. Alliaudi, A. Ponzone, C. Camaschella  
**42nd Annual Meeting of The American Society of Human Genetics.**  
San Francisco, California, 9-13th November, 1992  
**Am J Human Genetics, 51(suppl.), 1374, 1992**
- 6) "Ipoaldosteronismo neonatale da deficit di corticosteronemetilossidasi di tipo II : descrizione di un caso"  
**L. de Sanctis**, P. Chiabotto, R. Lala  
Meeting congiunto Gruppo di Studi e di Lavoro di Neonatologia della SIP e SIEDP  
Sirmione, 23-24 Aprile, 1993
- 7) "Molecular Basis of Phenylketonuria in Italy "  
I. Dianzani, S. Giannattasio, C. Alliaudi, **L. de Sanctis**, E. Marra, C. Camaschella, A. Ponzone  
**Mutations in the Human Genome**  
Orta S. Giulio (NO), 13-16th May, 1993
- 8) "Nodi tiroidei in età pediatrica"  
M. Milano, A. Corrias, **L. de Sanctis**, G. Galli, F. Canavese, M. Forni, R. Garberoglio, L. Silvestro  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta  
Savigliano (CN), 11 Giugno, 1993
- 9) "Terapia con ormone della crescita in vari disordini accrescitivi"  
P. Chiabotto, P. Matarazzo, **L. de Sanctis**, V. De Donno, S. Einaudi, R. Lala  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta  
Savigliano (CN), 11 Giugno, 1993
- 10) "Molecular Characterization of PKU in Italy"  
I. Dianzani, S. Giannattasio, **L. de Sanctis**, C. Alliaudi, C. Dionisi Vici, A. Burrina, M. Burrioni, F. Carnevale, G. Sebastio, P. Lattanzio, A. Ponzone, C. Camaschella  
**The 31th SSIEM Annual Symposium**  
Manchester, 7-10th September, 1993
- 11) "Molecular Characterization of PKU in Italy"  
**L. de Sanctis**, S. Giannattasio, C. Alliaudi, C. Dionisi Vici, A. Burlina, M. Burrioni, F. Carnevale, V. Guzzetta, P. Lattanzio, A. Ponzone, C. Camaschella, I. Dianzani  
**2nd International Workshop on Phenylketonuria**  
Troina (CT), 11-13 Novembre, 1993



- 12) "La terapia con ormone della crescita nell'età evolutiva, oggi"  
C.de Sanctis, P.Chiabotto, **L.de Sanctis**, R.Lala  
Il Congresso nazionale di Pediatria Ospedaliera  
Roma, 13-15 Gennaio, 1994
- 13) "Correlazioni genotipo/fenotipo nelle iperfenilalaninemie"  
I.Dianzani, **L. de Sanctis**, C. Camaschella, A.Ponzone  
VI Corso di aggiornamento Encefalopatie metaboliche-Fondazione Mariani  
Milano, 1-3 Marzo, 1994
- 14) "Molecular analysis of PKU patients in Campania and Calabria"  
V Guzzetta, G. Bonapace, I. Dianzani, M.Lecora, G.Parenti, **L. de Sanctis**, S. Giannattasio;  
P. Strisciuglio, D. Concolino, A. Pignero; A. Generoso  
**VI International Congress of Inborn Errors of Metabolism**  
Milano, May, 27-31, 1994
- 15) "Iperfunzione surrenalica ed ovarica autonoma: descrizione di un caso"  
P.Matarazzo, U.Priora, E.Benedusi Pagliano, **L.de Sanctis**, R.Lala  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta  
Savigliano (CN), 27 Maggio, 1994
- 16) "Genetic history of hyperphenylalaninurias in Italy"  
I. Dianzani, S. Giannattasio, **L. de Sanctis**, C. Alliaudi, E. Marra, A. Ponzone, C.  
Camaschella, A. Piazza  
**American Society of Human Genetics, 1994 Annual Meeting**  
Montreal, 18-22th October, 1994  
Am J Hum Genet, 55 (suppl): 866, 1994
- 17)"Phenotype distribution and rBAT M467T mutation in Italian cystinuric patients  
M.Bruno, **L.de Sanctis**, D.Cosseddu, G.Bonetti, L.Bisceglia, F.Linari, A.Ponzone  
**Seminar on Inherited Kidney Diseases**  
Nicosia, Cyprus, 27-29th January, 1995
- 18) "Caratterizzazione fenotipica e basi molecolari della cistinuria"  
**L.de Sanctis**, I.Dianzani, D.Cosseddu, A.Biondi, L.Bisceglia, M.Bruno, A.Ponzone  
De Natura Pueri  
Torino, 26-27 Maggio, 1995
- 19) "Phenotype characterization and rBAT M467T mutation in Italian cystinuric patients"  
**L. de Sanctis**, M.Bruno, G.Bonetti, D.Cosseddu, L.Bisceglia, A.Ponzone, I.Dianzani  
**SSIEM-33rd Annual Symposium**  
Toledo, Spain, September, 12-15th, 1995
- 20) "Monoamino oxidase inhibitors: a new therapeutic approach in dihydropteridine reductase deficiency"  
M.Spada, N.Blau, S.Ferraris, C.Lanza, M.Sartore, C.Dompè, **L.de Sanctis**, F. Perfetto, A.Ponzone  
**SSIEM-33rd Annual Symposium**  
Toledo, Spain, September, 12-15th, 1995
- 21) "Monitoring treatment in tetrahydrobiopterin deficiency by serum prolactin"  
M.Spada, S.Ferraris, F.Altare, G.B.Ferrero, M.Sartore, C.Lanza, F.Perfetto, **L.de Sanctis**, C.Dompè, N.Blau, A.Ponzone  
**SSIEM-33rd Annual Symposium**  
Toledo, Spain, September, 12-15th, 1995  
**J Inher Metab Dis, 19(2), 231-233, 1995**
- 22) "Cistinuria: nuove mutazioni, polimorfismi ed evidenza di eterogeneità genetica"  
L.Bisceglia, M.J.Calonge, V.Nunes, M.Palacin, P.Bovio, A.Totaro, **L.de Sanctis**, L.Zelante, P.Gasparini  
FISME-X Congresso Nazionale  
Spoleto, 20- 23 Settembre, 1995

23) "Evidenza di un gradiente nord-sud per tre mutazioni del gene fenilalanina idrossilasi prevalenti in Campania e Calabria"

V.Guzzetta, G.Bonapace, I.Dianzani, S.Giannattasio, G.Parenti, M.Lecora, G.Sebastio, D.Concolino, **L.de Sanctis**, P.Strisciuglio, G.Andria

FISME-X Congresso Nazionale

Spoletto, 20-23 Settembre, 1995

24) "Diagnosi di deficit di 17-alfa-idrossilasi in due sorelle con cariotipo 46XY"

S. Einaudi, **L. de Sanctis**, M. Perona, L. Haack, A. Carbonara

X Congresso Nazionale della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica

Stresa, 21-23 Settembre, 1995

***Minerva Pediatrica, 47: 342, Settembre 1995***

25) "Cistinuria: caratterizzazione fenotipica e basi molecolari"

**L. de Sanctis**, D.Cosseddu, G.Bonetti, A. Biondi, M.Bruno, I.Dianzani, A.Ponzone

51° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria

Bologna, 24-29 Settembre, 1995

***Rivista Italiana di Pediatria, 21 (suppl 4): 136, 1995***

26) "Genetic heterogeneity in cystinuria. New mutations and polymorphisms"

M.J.Calonge, V.Volpini, L.Bisceglia, J.Purroy, F. Rousaud, **L. de Sanctis**, E. Beccia, L.

Zelante, X. Testar, A. Zorzano, A. POnzone, X. Estivill, P. Gasparini, M. Palacin and V.

Nunes

***American Society of Human Genetics, 1995 Annual Meeting***

Am J Hum Genet, 57 (suppl): 1202 (A209), October 1995

27) " Molecular Basis of DHPR Deficiency"

**L. de Sanctis**, C. Alliaudi, M. Spada. R.G.H. Cotton, N. Blau, A. Ponzone, I. Dianzani

***9th International Conference on pteridines and related biogenic amines***

Port Douglas, Australia, 19-24th May, 1996

28) "Treatment of DHPR Deficiency: Results by different strategies"

M.Spada, N.Blau, C.Meli, A.Burlina, **L. de Sanctis**, S.Ferraris, A.Ponzone

***9th International Conference on pteridines and related biogenic amines***

Port Douglas, Australia, 19-24th May, 1996

29) "Basi molecolari del difetto di diidropteridina reduttasi (DHPR)"

**L.de Sanctis**, C.Alliaudi, E.Garelli, M.Spada, A.Ponzone, I.Dianzani

FISME - XI Congresso Nazionale

Spoletto, 9-12 Ottobre, 1996

30) "Early versus late screening for phenylketonuria: a metabolic study"

S. Ferraris, M.Spada, **L. de Sanctis**, G.B. Ferrero, S. Pagliardini, A. Ponzone

***Third meeting of the International Society for Neonatal Screening and 12th National Neonatal Screening Symposium***

Boston, 21-24th October, 1996

31) "Difetti enzimatici corticosurrenali"

S.Einaudi, **L.de Sanctis**

"L'ipertensione arteriosa nell'età evolutiva"

Centenario dello sfigmomanometro Riva-Rocci

Torino, 30 Novembre 1996

32) "Genotype-phenotype correlation in phenylketonuria"

I. Dianzani, S.Giannattasio, **L.de Sanctis**, M.Spada, C.Alliaudi, P.Lattanzio, F.Carnevale,

E.Marra, A.Ponzone

"Basi molecolari in patologia umana: dai geni, al meccanismo, alla terapia"

Bari, 11-12 Dicembre 1996

33) "Inborn errors of neurotransmitter metabolism: from phenotype to genotype"

C.Carbonara, I. Dianzani, M.Spada, G.B.Ferrero, **L.de Sanctis**, F.De Luca, A.Ponzone

"Basi molecolari in patologia umana: dai geni, al meccanismo, alla terapia"

Bari, 11-12 Dicembre 1996

- 34) "Diagnosis and molecular characterization in 3 children with 17 $\alpha$ -hydroxylase deficiency and female external genitalia"  
S.Einaudi, **L.de Sanctis**, A.Biason Lauber, A.Perona, U.Schwabe, C.de Sanctis  
**5th Joint Meeting of the European Society for Pediatric Endocrinology and Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, Stockholm, May 1997**  
Hormone Research, 48(suppl 2) 1-212, 1997
- 35) "Dihydropteridine reductase (DHPR) deficiency: biochemical characterization of a new mild mutation and definition of the genomic structure of the DHPR gene"  
**L. de Sanctis**, W.L.F. Armarego, P. Smooker, T. Gough, A. Brusco, H-P.Zhang, N.Yang, A. Ponzzone, R.G.H. Cotton, I.Dianzani  
**American Society of Human Genetics, 1997 Annual Meeting**  
Baltimore, Maryland, 28th October- 1st November 1997  
Am J Hum Genet, 61 (suppl): 1452, 1997
- 36) "Struttura genomica del gene della diidropteridina reduttasi"  
I.Dianzani, C.Alliaudi, A.Brusco, **L.de Sanctis**, E.Garelli, S.Valtolina, T.Gough, P.Smooker, A.Ponzzone, R.G.H.Cotton  
FISME - XII Congresso Nazionale  
Spoleto, 12-14 Novembre, 1997
- 37) "Difetto di fenilalanina idrossilasi: severità della mutazione genica e metabolismo della fenilalanina e tirosina negli eterozigoti"  
**L.de Sanctis**, M.Spada, I.Dianzani, S.Giannattasio, E.Marra, G.Bonetti, S.Chiadò Cutin, S.Baglieri, G.Battistoni, A.Ponzzone  
FISME - XII Congresso Nazionale  
Spoleto, 12-14 Novembre, 1997
- 38) "Il concetto di tolleranza alla fenilalanina nella fenilchetonuria: conseguenze per la correlazione genotipo/fenotipo"  
M.Spada, A.Ponzzone, S.Giannattasio, **L.de Sanctis**, C.Alliaudi, P.Lattanzio, E.Marra, I.Dianzani  
FISME - XII Congresso Nazionale  
Spoleto, 12-14 Novembre, 1997
- 39) "Diagnosi biochimica di eterozigosi per la fenilchetonuria"  
M. Spada, G. Battistoni, G. Bonetti, A. Piccotti, F. Perfetto, S. Baglieri, A. Peduto, S. Chiadò Cutin,  
**L. de Sanctis**, I. Dianzani, A. Ponzzone  
54° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria  
Torino, 20-24 Settembre, 1998  
**Rivista Italiana di Pediatria, 24(4):122, 1998**
- 40) "Cistinuria: definizione del fenotipo attraverso carico orale con lisina e arginina e analisi del genotipo"  
**L. de Sanctis**, G. Bonetti, L. Bisceglia, M. Bruno, I. Dianzani, A. Ponzzone  
54° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria  
Torino, 20-24 Settembre, 1998  
**Rivista Italiana di Pediatria, 24 (4): 119, 1998**
- 41) "Difetto di diidropteridina reduttasi: struttura genomica del gene QDPR, identificazione di tre nuove mutazioni e correlazioni genotipo-fenotipo"  
**L. de Sanctis**, C. Alliaudi, W. Armarego, M. Spada, R.G.H. Cotton, A. Ponzzone, I.Dianzani  
54° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria  
Torino, 20-24 Settembre, 1998  
**Rivista Italiana di Pediatria, 24(4): 226, 1998**
- 42) "Cistinuria: definizione del fenotipo attraverso carico orale con lisina e arginina"  
**L. de Sanctis**, G. Bonetti, L. Bisceglia, M. Bruno, I. Dianzani, A. Ponzzone  
I Congresso Nazionale SIGU

Spoletto, 30 Settembre-1 Ottobre, 1998

43) "Cystinuria: definition of phenotype by lysine and arginine oral loads"

**L. de Sanctis**, M. Bruno, G. Bonetti, L. Bisceglia, I. Dianzani, A. Ponzone  
**American Society of Human Genetics, 1998 Annual Meeting**

Denver, Colorado, 27th October- 1st November 1998

Am J Hum Genet , 63,4, 1998

44) "CHARGE e ipoparatiroidismo in pretermine con FISH 22q negativa: spettri malformativi che si sovrappongono"

**L. de Sanctis**, D. Farinasso, E. Battan, M. Silengo, G.C. Mussa

V Congresso SIN

Stresa 14-17 Aprile 1999

45) "Dihydropteridine reductase (DHPR) deficiency: report of five novel mutations in the DHPR gene and phenotype/genotype correlation"

A. Ponzone, **L. de Sanctis**, C. Alliaudi, P.M. Smooker, R.G.H. Cotton, I. Dianzani

**V International symposium on "Mutations in the Human genome"**

Mondovì (CN), 13-16 Maggio 1999

46) "Ipoplasia grave del palato molle in sindrome di Nager: presentazione clinica e prospettive terapeutiche"

A. Testa, D. Farinasso, G. Borgarello, E. Battan, **L. de Sanctis**, E. Pepe

Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta

Savigliano (CN), 4 Giugno 1999

47) "Pseudoipoadosteronismo: emergenza clinica in un lattante"

M. Andreo, S. Einaudi, P. Cussino, A. Aimar, **L. de Sanctis**

Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta

Savigliano (CN), 4 Giugno 1999

48) "Molecular basis of dihydropteridine reductase (DHPR) deficiency: report of 5 new mutations and genotype/phenotype correlation "

**L. de Sanctis**, C. Alliaudi, M. Spada, R. Farrugia, R. Cerone, N. Blau, A. Ponzone, I. Dianzani

**37th SSIEM Meeting**

Genova, Settembre 1999

**J Inher Metab Dis, 22(1), 17, 1999**

49) "Mutazione somatica D578H del gene per il recettore dell'LH in un caso di adenoma a cellule di Leydig"

S. Einaudi, S. Nappo, M. Andreo, R. Lala, A. Barbara, A. Pucci, L. de Sanctis, M. Bianchi

XII Congresso Nazionale SIEDP

Taormina, 13-16 Ottobre 1999

50) "Preliminary data from a newly created multinational registry"

C. Pontesilli, L. Dello Strologo, E. Beccia, Checchia, Ricci Barbini, **L. de Sanctis**, A. Ponzone, M. Gallucci, L. Bisceglia, L. Zelante, V. Nunes, M. Palacin, F. Rousaud, E. Pras, GF. Rizzoni.

**The 2001 ASN/ISN World Congress of Nephrology**

Pediatric Nephrology, 14 (6): C34, 1999

51) " La labioglossopessi: approccio terapeutico all'ostruzione respiratoria nella sequenza di Pierre-Robin"

A. Testa, G. Borgarello, L. Costa, **L. de Sanctis**, D. Farinasso, S. Ferraris, E. Pepe

Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta

Savigliano, 9 Giugno 2000

52) "GNAS1 mutational analysis in 8 Italian Albright Hereditary Osteodystrophy (AHO) patients: identification of 2 novel mutations"

**L. de Sanctis**, F. Buzi, G. Scirè, D. Romagnolo, R. Lala, C. de Sanctis

**39th ESPE Annual Meeting**

Brussels, 16-19 September 2000

**Hormone Research, 53(2),192, 2000**

53) "Delezione del gene SHOX nella discondrosteosi di Leri-Weill"

C. Falcinelli, S. Mariani, S. Madeo, L. Iughetti, **L. de Sanctis**, A. Forabosco, S. Bernasconi  
51° Congresso della Società Italiana di Pediatria

Palermo, 30 settembre- 4 Ottobre 2000

**Rivista Italiana di Pediatria, 26(4): 468, 2000**

54) "Diagnosi di Pseudoipoparatiroidismo tipo Ia in 8 casi con l'analisi mutazionale del gene GNAS1"

**L. de Sanctis**, I. Dianzani, F. Buzi, G. Scirè, G. Baroncelli, A. Crinò, R. Lala, C. de Sanctis

51° Congresso della Società Italiana di Pediatria

Palermo, 30 settembre- 4 Ottobre 2000

**Rivista Italiana di Pediatria, 26(4): 82, 2000**

55) "Albright Hereditary Osteodystrophy (AHO) and Pseudohypoparathyroidism: three new mutations and a common deletion in GNAS1"

**L. de Sanctis**, D. Romagnolo, C. de Sanctis, R. Lala, M. Olivero, M.F. Di Renzo, I. Dianzani

**50th ASHG Annual Meeting,**

Philadelphia, 3-7th October 2000

Am J Hum Genet , 67(4), 2000

56) "Osteodistrofia di Albright (AHO) e Pseudoipoparatiroidismo (PHP): identificazione di 6 nuove mutazioni e una delezione comune nel gene GNAS1"

D. Romagnolo, M.F. Di Renzo, M. Olivero, I. Dianzani, **L. de Sanctis**

III congresso SIGU

Orvieto, 29 novembre- 1 Dicembre 2000

57) "Osteodistrofia di Albright: espressione clinica di patologie diverse"

**L. de Sanctis**, M. Andreo, D. Romagnolo

Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta

Savigliano, 1 Giugno 2001

58) "Pseudoipoaldosteronismo: emergenza clinica neonatale"

**L. de Sanctis**, S. Einaudi, M. Andreo, L. Barberis, L. Silvestro

VII Congresso Nazionale SIN

Chieti, 20-23 Giugno 2001

**Neonatologica (suppl), pp. 97-98, 2001**

59) "Soppressione farmacologica dell'attività residua di adenoma GH-secernente parzialmente asportato in un caso di gigantismo"

N.Greggio, A. Amaina, M. Scanarini, GB.Pozzan, **L. de Sanctis**, F. Rigon

XIII Congresso Nazionale SIEDP

Trieste 10-13 Ottobre 2001

*SIEDP news*

60) "Diagnosi di Pseudoipoparatiroidismo tipo Ia e Pseudopseudoipoparatiroidismo con l'analisi molecolare del gene GNAS1"

**L. de Sanctis**, M. Maghnie, G. Scirè, N. Greggio, F. Buzi, S. Grosso, G. Baroncelli, A. Crinò, C. de Sanctis

XIII Congresso Nazionale SIEDP

Trieste 10-13 Ottobre 2001

*SIEDP news*, 4(1):10, 2001

61) "Mutazioni del gene GNAS1 nelle patologie endocrine da alterata funzione della proteina Gsa"

**L. de Sanctis**

XIII Congresso Nazionale SIEDP

Trieste 10-13 Ottobre 2001

*SIEDP news*, 4(1):247, 2001

- 62) "Cystinuria Multinational Database: Comparison Between Type I and Non- I"  
L.Dellostrologo, C.Pontesilli, E.Beccia, V.Ricci-Barbini, **L.de Sanctis**, A.Ponzone, M.Gallucci, L.Bisceglia, L.Zelante, V.Nunes, M.Palacin, F.Rosaud, E.Pras, G.Rizzoni  
**The 2001 ASN/ISN World Congress of Nephrology  
Pediatric Nephrology, C37,2001**
- 63) "Masse surrenaliche neonatali: diagnosi differenziale ecografia"  
A. Testa, E. Coppo, G. Borgarello, M.C. Russo, P. Stroppiana, **L. de Sanctis**, G. Agriesti  
Giornate Pediatriche Internazionali  
Torino, 18-22 aprile, 2002
- 64) "Angiodisplasia con emi-ipertrofia congenita o sindrome di Proteus: diagnosi differenziale complessa"  
L. Costa, **L. de Sanctis**, D. Farinasso, A. Testa, E. Coppo, E. Pepe, M. Silengo, L. Silvestro  
VIII Congresso SIN  
Genova, 29 Maggio - 2 Giugno 2002
- 65) "Una difficile diagnosi differenziale: Proteus neonatale o Klippel-Trenaunay?"  
M. Valenzise, **L. de Sanctis**, L. Costa, A. Del Monaco, E. Pepe, GB. Ferrero, M. Silengo  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta  
Savigliano, 7 Giugno 2002
- 66) "Central Diabetes insipidus in children and adolescents: 20-year experience"  
P. Matarazzo, R. Lala, M. Andreo, **L. de Sanctis**, C. de Sanctis  
**41° Annual ESPE Meeting**  
Madrid, September 2002  
**Hormone Research,58(2):198, 2002**
- 67) "Shortening of the bones of the hand in genetically characterized PHP-1a patients"  
L. de Sanctis, D. Romagnolo, M.R. Andreo, F. Buzi, M.Maghnie, G. Sciré, A. Crinò, G.I. Baroncelli, M. Salerno, S. Grosso, F. Rigon, C. de Sanctis  
**41° Annual ESPE Meeting**  
Madrid, September 2002  
**Hormone Research,58(2):459, 2002**
- 68) "Shortening of the bones of the hand in genetically characterized PHP-1a patients"  
**L. de Sanctis**, D. Romagnolo, M.R. Andreo, M. Olivero, I. Dianzani, C. de Sanctis  
**52° ASHG Annual Meeting**  
Philadelphia, October 2002  
**Am J Hum Genet,71(4):262, 2002**
- 69) "Pseudopseudohypoparathyroidism and progressive osseous heteroplasia within a family"  
M. Zampolli, P. Matarazzo, A.R. Sanzari, C. de Sanctis, **L. de Sanctis**  
**42nd ESPE Annual Meeting, Ljubljana, Slovenia, September 18-21, 2003**  
**Hormone Research, 60(2):438, 2003**
- 70) "Pseudoipoparatiroidismo, Pseudopseudoipoparatiroidismo e Eteroplasia Ossea Progressiva: diagnosi e ereditarietà complesse."  
D. Romagnolo, **L. de Sanctis**  
6° Congresso Nazionale S.I.G.U.  
Verona, 24-27 Settembre 2003
- 71) "Identificazione di due delezioni nel gene TCOF1 in pazienti con sindrome Treacher-Collins Franceschetti"  
B. Conte, M.R. D'Apice, M. Silengo, **L. de Sanctis**, S. Odent, M. Blayau, G. Novelli  
6° Congresso Nazionale S.I.G.U.  
Verona 24-27 Settembre 2003
- 72) "Brachymetarpia-dactyly in 14 GNAS1 mutated PHP-1a patients: genotype/phenotype correlations"  
**L. de Sanctis**, D. Romagnolo, G. Tonini, L. Silvestro, C. de Sanctis

**XXX National Congress of the Italian Society of Endocrinology**

Milano, September 24-27, 2003.

**Journal of Endocrinological Investigation, 26(6), 2003**

73) "Impiego dell' impedenziometria gastrica nel follow-up post-chirurgico in un caso di atresia esofagea congenita"

F. Cresi, **L. de Sanctis**, T. Vinciguerra, M.C. Russo, L. Costa, D. Farinasso, A. Testa, L. Silvestro

59° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria

Roma, 27 Settembre- 1 Ottobre 2003

RIP 2(2):70, 2003

74) "Streptococco bovis: rara causa di sepsi neonatale ad esordio tardivo"

**L. de Sanctis**, G. Borgarello, G. Agriesti, P. Stroppiana, G. Agosta, P. Longo, E. Coppo, L. Silvestro

59° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria.

Roma, 27 Settembre- 1 Ottobre 2003

RIP, 2(2):144, 2003

75) "Sindrome di McCune Albright, pseudoipoparatiroidismo e eteroplasia ossea progressiva: patologie eterogenee causate da mutazioni nel gene GNAS1"

**L. de Sanctis**, D. Romagnolo, R. Lala, P. Matarazzo, C. de Sanctis

59° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria

Roma, 27 Settembre- 1 Ottobre 2003

RIP, 2(2):207, 2003

76) "Analisi molecolare del gene PAX-8 in 58 pazienti con disgenesia tiroidea"

**L. de Sanctis**, A. Corrias, D. Romagnolo, G. Borgarello, C. Brondello, P. Gianino, L. Silvestro.

XIV Congresso Nazionale S.I.E.D.P.

Roma 29 Settembre- 3 Ottobre 2003

SIEDP News, 6(1), 2003

77) "Funzionalità ovarica nella pubertà precoce periferica in bambine con sindrome di McCune- Albright" - "Ovarian function in peripheral precocious puberty of young girls with McCune- Albright syndrome"

R. Lala, P. Matarazzo, M. Andreo, A. Franzese, M. Salerno, M. Cisternino, **L. de Sanctis**, C. de Sanctis.

XIV SIEDP National Congress

Rome, 30 September- 3 October, 2003

SIEDP News, 6(1), 2003

**Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism, 16 (5):1087, 2003**

78) "Brachimetacarpia-dattilia in 14 pazienti PHP-Ia geneticamente caratterizzati: correlazioni genotipo/fenotipo"

**L. de Sanctis**, D. Romagnolo, M.R. Andreo, C. de Sanctis.

XIV SIEDP National Congress

Rome, 30 September- 3 October, 2003

SIEDP News, 6(1), 2003

79) "Pseudoipoparatiroidismi" - "Pseudohipoparatiroidismi"

**L. de Sanctis**, C. de Sanctis

XIV SIEDP National Congress

Rome, 30 September- 3 October, 2003

SIEDP New, 6 (1), 2003

**Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism, 16 (5): 1075, 2003**

80) "Cisti broncogene in neonato pretermine con distress respiratorio"

G. Borgarello, T. Vinciguerra, M.C. Russo, **L. de Sanctis**, D. Farinasso, L. Silvestro

Convegno "Il neonato con sofferenza respiratoria"

Brescia, 12 novembre 2003

- 81) "Osteomielite in neonata a termine con ipoglicemia neonatale"  
T. Vinciguerra, G. Borgarello, M.C. Russo, F. Cresi, **L. de Sanctis**, D. Farinasso, L. Costa, A. Testa, L. Silvestro  
Congresso Nazionale di Antibiotico terapia in Età Pediatrica  
Milano, 13-14 novembre 2003
- 82) "Analisi impedenziometrica gastrica di latte materno e latte antireflusso a confronto"  
F. Cresi, T. Vinciguerra, G. Borgarello, M.C. Russo, **L. de Sanctis**, L. Costa, L. Silvestro  
Congresso Mamma e neonato, presente e futuro. Problematiche nutrizionali materno-fetali e neonatali.  
Milano, 11-12 dicembre 2003
- 83) " Persistenza del dotto venoso di Arancio. Casi clinici e ripercussioni cliniche emodinamiche"  
A. Testa, M.C. Russo, **L. de Sanctis**, G. Borgarello, T. Vinciguerra, F. Cresi, L. Silvestro  
VIII Congresso SIN  
Mantova, 16-19 Maggio 2004  
Neonatalogica, 18 (suppl.3), 2004
- 84) "Effetto degli ispessenti in neonati affetti da reflusso gastroesofageo valutato mediante impedenziometrica gastrica"  
F. Cresi, **L. de Sanctis**, T. Vinciguerra, M.C. Russo, C. Marinaccio, D. Farinasso, L. Costa, L. Silvestro  
Società Italiana di Pediatria, Sezione Piemonte e Valle d'Aosta  
Savigliano, 4 Giugno 2004
- 85) "Brachydactyly in genetically characterized PHP-la patients"  
**L. de Sanctis**  
*X International Congress of Auxology - Human Growth in Sickness and in Health*  
Firenze, 4-7 Luglio 2004
- 86) "Locus GNAS e pseudoipoparatiroidismo"  
**L. de Sanctis**  
Congresso Nazionale Congiunto SISMME – SISN – GENCLI  
Catanzaro, 7-10 Luglio, 2004
- 87) "Relationship between gastroesophageal reflux and gastric emptying in infants"  
F. Cresi, F. Savino, T. Vinciguerra, C. Marinaccio, A. Testa, **L. de Sanctis**, L. Silvestro  
**ESPR Annual Meeting**  
Stockholm, 13-16th September 2004
- 88) "PAX-8 deletion associated with extreme phenotype variability within a family"  
**L. de Sanctis**, A. Corrias, P. Longo, G. Borgarello, S. Pagliardini, D. Romagnolo, P. Gianino, L. Silvestro  
**43rd Annual Meeting of ESPE**  
Basel, 10-13 September, 2004
- 89) "Metacarpophalangeal profile in GNAS1 not mutated PHP-la patients"  
**L. de Sanctis**, M.R. Andreo, A. Crinò, B. Pedrieri, G. Scirè, Cavaliere, M. Sacco, F. De Luca, Barontini  
**43rd Annual Meeting of ESPE**  
Basel, 10-13 September, 2004
- 90) "Anoftalmia bilaterale: identificazione di una nuova mutazione causale nel gene SOX2"  
**L. de Sanctis**, U. de Sanctis, L. Torretta, P. Stroppiana, F. Cresi, G. Borgarello, E. Coppo, G. Agosta, G. Agriesti, L. Silvestro  
60° Congresso Nazionale SIP 2004  
Napoli, 30 settembre-4 Ottobre **2004**
- 91) "Alterazioni della proteina Gs $\alpha$ : manifestazioni cliniche ed aspetti genetici"  
**L. de Sanctis**, R. Lala, P. Matarazzo, R. Andreo, C. de Sanctis  
60° Congresso Nazionale SIP 2004



Napoli, 30 settembre-4 Ottobre **2004**

92) "GER e svuotamento gastrico nel neonato valutati mediante impedenziometria intraesofagea ed epigastrica"

F. Cresi, **L. de Sanctis**, L.Costa, D.Farinasso, A.Testa, C.Marinaccio, C. Russo, T.Vinciguerra, F.Savino, L. Silvestro

60° Congresso Nazionale SIP 2004

Napoli, 30 settembre-4 Ottobre **2004**

93) "A novel SOX2 mutation associated with bilateral anophtalmia"

**L. de Sanctis**, U. de Sanctis, L.Tornetta, L.Razzano, F.Cresi, K.Williamson, D.R.Fitzpatrick  
**54° American Society of Human Genetics Annual Meeting**

Toronto, 25th- 31st October **2004**

94) "Relationship between symptoms and gastric activity in newborns with gastroesophageal reflux"

F.Cresi, **L. de Sanctis**, R.Bretto, C.Marinaccio, A.Testa, F.Savino, L.Silvestro

**Il Giornate pediatriche Internazionali "Il bambino e lo sport"**

Torino, 11-12 Novembre 2004

Minerva Pediatrica, 56(1):99,**2004**

95) "Metabolismo Calcio-Fosforico: la "fragilità" del nato gravemente pretermine "

M.C. Russo, G. Borgarello, P. Stroppiana, G.Agosta, G. Agriesti, E. Coppo, **L. de Sanctis**, L. Silvestro

"Endocrinologia perinatale"

Siena, 24 Novembre **2004**

96) "Pseudoipoparatiroidismo tipo Ia : una rara forma di obesità in età pediatrica"

Faravelli, **L. de Sanctis**, C. Buzzanca, F. Grisolia, M. Ivaldi, C. Beluschi

« L'obesità nel bambino e nell'adolescente » - Consensus della Società Italiana di Pediatria  
Pisa, 29-30 Aprile, **2005**

97) "Ovarian cysts with R201 mutation of the GNAS gene "

**L. de Sanctis**, P. Matarazzo L. Delmastro, A. Linari, R. Lala

**44th ESPE Meeting**

Lyon, September **2005**

98) "Iponatremia da pseudoipaldosteronismo tipo I a trasmissione dominante"

S. Einaudi, R.Lala, C. Bondone, F. Altare, F. Riepe, **L. de Sanctis**

XV Congresso Nazionale SIEDP 2005

Cagliari, 13-15 Ottobre 2005

99) "GNAS1 analysis in ovarian cysts and peripheral precocious puberty management"

**L. de Sanctis**, L.Delmastro, A.Linari, MR.Andreo, L.Artesiani, R.Gesmundo, R.Lala, P. Matarazzo

XV Congresso Nazionale SIEDP 2005

Cagliari, 13-15 Ottobre 2005

100) "Clinical, ultrasound and histopathological features of girls with ovarian cysts GNAS1 R201 mutated"

**L. de Sanctis**, L. Delmastro, MR. Andreo, L. Artesiani, R. Gesmundo, A. Linari, R. Lala, P. Matarazzo

**56° Annual Meeting of the American Society of Human Genetics**

**Salt Lake City, 25-29 October 2005 (vedere se c'è abstract su abstract book)**

**101) SIN Montecatini, 2006**

**102) Savigliano, 2006**

**103)** "The rare form of Pseudohypoparathyroidism type Ic (PHP-Ic) is due to mutations in the C-terminal of the GNAS gene"

**L. de Sanctis**, W. Ahrens, B. Ceoloni, S. Grosso, MC. Salerno, M. Street, O. Hiort, C. de Sanctis

**45th ESPE Meeting; Hormone Res, 65(S4), 2006**

**Rotterdam, 30 June-3rd July 2006**

104) "Naturally occurring mineralocorticoid receptor mutations causing autosomal dominant pseudohypoaldosteronism type I (PHA1) – different pathogenetic molecular mechanisms resulting in diverse clinical phenotype"

F. Riepe, **L. de Sanctis**, S. Einaudi, A. Testa, B. Karges, W.G. Sippell, G.F. Toth, N. Krone  
**45th ESPE Meeting, Hormone Res, 65(S4), 2006**

**Rotterdam, 30 June-3rd July 2006**

105) "The rare form of Pseudohypoparathyroidism type Ic (PHP-Ic) is due to mutations in the C-terminal of the GNAS gene"

**L. de Sanctis**, W. Ahrens, M. Street, B. Ceoloni, S. Grosso, MC. Salerno, O. Hiort, C. de Sanctis

**ASHG Meeting**

**New Orleans, October 2006** (controlla titolo, ordine autori e data)

106) "Subcutaneous calcifications in 37 Patients with Albright hereditary osteodystrophy"

**L. de Sanctis**, B. Ceoloni, M. Zampolli, G. Tonini, R.Lala, C. de Sanctis

**46th ESPE Annual meeting**

**Helsinki, Finland, June 27-30, 2007**

107) "A case of type Ia Pseudohypoparathyroidism (PHP) with multiple hormone resistance and maternal psoriasis"

M.F. Faienza, **L. de Sanctis**, A.Acquafredda, C. Zecchino, L. Giordani, M. Del vecchio, L. Cavallo

**46th ESPE Annual meeting**

**Helsinki, Finland, June 27-30, 2007**

108) "Neonatal hepatoblastoma in Beckwith-Wiedemann syndrome: which role for IGF2 imprinting alteration?"

**L. de Sanctis**, M.E. Basso, F. Cresi, C. Marinaccio, M.C. Russo, R. Miniero

**46th ESPE Annual meeting**

**Helsinki, Finland, June 27-30, 2007**

109) "Epatoblastoma ad insorgenza neonatale in Sindrome di Beckwith-Wiedemann"

**L. de Sanctis**, C. Marinaccio, M.C. Russo, M.E. Basso, A. Testa, D. Farinasso, L. Costa, F. Cresi, L. Silvestro, R. Miniero

**XIII Congresso Nazionale SIN**

**Rimini, 20-23 Maggio 2007**

110) "Fattori di rischio nello stroke ischemico neonatale: studio caso controllo in un singolo centro"

P. Saracco, E. Parodi, **L. de Sanctis**, G. Agosta, L. Barberis, M.Messina, V. Galis, C. Alliaudi, R. Bagna, C. Fabris

**XIII Congresso Nazionale SIN**

**Rimini, 20-23 Maggio 2007**

113) "Screening for mutations in the gene encoding TAZ, a new coactivator of TITF1 in patients with thyroid dysgenesis"

A.M. Ferrara, G. Rossi, G. Del Prete, S. Captano, E. Zampilla, P. Gianino, A. Corrias, **L. de Sanctis**, G.F. Fenzi, P.E. Macchia

**32° Congresso Nazionale Società di Endocrinologia**

**Verona, 13/16 Giugno 2007**

112) "Rara sindrome da delezione di geni contigui: insufficienza surrenalica associata a ipertrigliceridemia ed elevazione delle creatinasi"

M.C. Russo, **L. de Sanctis**, S. Einaudi, E. Coppo, P. Boffi, L. Silvestro

**XVI Congresso Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

113) "Pseudoipoparatiroidismo tipo Ia con resistenza ormonale multipla e familiarità per psoriasi"

M.F. Faienza, **L. de Sanctis**, A.Acquafredda, C. Zecchino, L. Giordani, M. Del vecchio, L.

Cavallo

**XVI Congresso Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

114) "Epatoblastoma ad insorgenza neonatale in Sindrome di Beckwith-Wiedemann: quale ruolo l'alterato imprinting del gene per l'IGF-2?"

**L. de Sanctis**, F. Cerutti, M.C. Russo, C. Marinaccio, L. Silvestro, R. Miniero

**XVI Congresso Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

115) "Metabolismo glucidico, lipidico, e livelli di Cortisolo in neonati pretermine SGA/IUGR alla nascita e durante il primo anno di vita"

P. Ghirri, M. Vuerich, A. Cuttano, **L. de Sanctis**, A. Batoli, F. Bagnoli, A. Boldrini

**XVI Congresso Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

116) "Calcificazioni sottocutanee in 37 pazienti con Pseudoipoparatiroidismo"

**L. de Sanctis**, M.R. Andreo, B. Coloni, M. Zampolli, G. Tonini, C. de Sanctis

**Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

117) "Cisti ovariche in età pediatrica e adolescenziale: descrizione di 20 casi"

P. Matarazzo, S. Einaudi, F. Altare, A. Pucci, L. Artesiani, R. Gesmundo, L. Lonati, E.

Mazzoli, **L. de Sanctis**

**XVI Congresso Nazionale SIEDP**

**Parma, 11-13 Ottobre 2007**

118) "Neonatal hepatoblastoma in Beckwith-Wiedemann syndrome: which role for the imprinting alteration in the 11p15.5 region?"

**L. de Sanctis**, M.C. Russo, C. Marinaccio, A. Testa, D. Farinasso, L. Costa, F. Cresi, M. Silengo, L. Silvestro, R. Miniero

**57 Annual Meeting of ASHG**

**San Diego, 22-27 October 2007**

119) Altri?